LES MALADIES INFANTILES



Symptômes, traitements et prévention des maladies de l'enfance

Michaël Bégin

LES MALADIES INFANTILES

Symptômes, traitements et prévention des maladies de l'enfance

À propos de l’auteur

Michaël Bégin

21 mai 2025

Contact

psydrmic@gmail.com

https://www.unesante.com

Auteur prolifique et passionné par la santé, la médecine et les grands enjeux de société, Michaël Bégin a publié plus de trente ouvrages touchant des domaines variés : des maladies rares aux troubles du quotidien, en passant par la prévention, l’écologie et les premiers secours.
Parmi ses publications phares : *La bible médicale*, *Le combat contre le cancer*, *Les infections sexuellement transmissibles*, *Le pouvoir des plantes* ou encore *Les dérèglements irréversibles du climat et de la nature*.

Son approche rigoureuse, documentée et accessible fait de ses livres des références précieuses pour les professionnels de santé comme pour le grand public soucieux de mieux comprendre le corps humain, ses pathologies et son environnement.

Ouvrages de l'auteur

1. **La bible médicale**
2. **La défaite électorale**
3. **Le combat contre le cancer**
4. **Le pouvoir des plantes**
5. **Les bouleversements du climat et de la nature**
6. **Les classes des médicaments**
7. **Les dérèglements irréversibles du climat et de la nature**
8. **Les infections**
9. **Les infections sexuellement transmissibles**
10. **Les maladies auto-inflammatoires**
11. **Les maladies cutanées**
12. **Les maladies des mains**
13. **Les maladies du pied**
14. **Les maladies du système immunitaire**
15. **Les maladies endocriniennes rares**
16. **Les maladies et troubles gastro-intestinaux**
17. **Les maladies infantiles**
18. **Les maladies liées au vieillissement**
19. **Les maladies métaboliques**
20. **Les maladies musculo-squelettiques et rhumatologiques**
21. **Les maladies neurodégénératives**
22. **Les maladies ORL et des yeux**

Ce livre a été créé à l'aide de logiciels libres :
LibreOffice, **Debian 12**, **Liberation Serif** (police d'écriture)**,** **Circled** (police d'écriture), **Pexels** (Banque d'images libre de droits)

Table des matières

Dédicace

Je dédie ce livre à l'Hôtel-Dieu d'Arthabaska, à toute l'équipe qui m'a soutenu durant mon adolescence, à une époque marquée par des épreuves marquantes : un traumatisme en planche à neige, un poignet cassé, ma première psychose bipolaire, et même l'épisode où l'on m'a recollé les oreilles. Merci pour votre présence, vos soins et votre humanité.

Je le dédie aussi à ma famille, à mes frères, pour leur amour indéfectible et leur force silencieuse dans les moments difficiles.

Préface

L’enfance est une période unique de croissance, d’émerveillement… et parfois, de fragilité. Le système immunitaire y apprend à se défendre, le corps à se développer, et les premières maladies viennent, tôt ou tard, perturber ce parcours. Si certaines affections infantiles sont bénignes et passagères, d’autres peuvent inquiéter, perturber le quotidien ou nécessiter une attention médicale urgente.

C’est pour répondre à ce besoin d’information claire, accessible et rigoureuse que j’ai écrit ce livre. Trop souvent, les parents et les éducateurs se retrouvent démunis face à un enfant fiévreux, une éruption cutanée inexpliquée ou un comportement inhabituel. Entre les inquiétudes légitimes, les conseils contradictoires, et les recherches en ligne parfois alarmistes, il est difficile de faire la part des choses.

Ce guide propose un tour d’horizon des principales maladies infantiles, de leurs causes à leurs symptômes, des mesures de prévention aux traitements disponibles. Il a été conçu pour accompagner, rassurer et surtout **outiller** ceux qui prennent soin des enfants : parents, enseignants, professionnels de la santé ou simplement proches bienveillants.

Je n’ai pas écrit ces pages depuis une tour d’ivoire, mais avec la mémoire vive d’expériences personnelles et d’années d’observation. Je me souviens des salles d’attente, des

diagnostics, des peurs, mais aussi des soulagements et des gestes simples qui sauvent des journées – et parfois bien plus.

Ce livre est une contribution modeste mais sincère à la santé des enfants. Car comprendre, c'est déjà agir. Et bien soigner, c'est souvent savoir écouter, observer… et ne pas paniquer.

Je vous souhaite une lecture éclairante, utile et rassurante.

Michaël Bégin

Introduction

L’enfance est une période de croissance fulgurante, d’exploration du monde et d’acquisition progressive de l’autonomie. C’est aussi une phase de grande vulnérabilité sur le plan médical. Le système immunitaire, encore immature, s’expose aux nombreux pathogènes présents dans l’environnement, tandis que certaines affections génétiques, métaboliques ou neurologiques se déclarent précocement, parfois dès les premiers jours de vie. Face à la complexité de ces enjeux, une connaissance claire, ordonnée et actualisée des pathologies pédiatriques s’impose.

Ce livre a été conçu comme un guide complet des maladies de l’enfant, destiné aux étudiants en médecine, aux professionnels de santé en formation continue, mais aussi aux parents soucieux de mieux comprendre les affections qui peuvent toucher leurs enfants. Organisé par grandes catégories cliniques, il propose une lecture progressive et structurée du paysage pathologique pédiatrique.

La première partie s’attarde sur les **maladies infectieuses courantes de l’enfance**, reflet d’une réalité clinique quotidienne. Les infections virales — comme la rougeole, la varicelle ou encore la bronchiolite — y côtoient des affections bactériennes aussi redoutables que la méningite ou la scarlatine. Les pathologies parasitaires et fongiques y sont également explorées, notamment dans leur forme épidémique ou liée à des contextes géographiques particuliers.

Dans un second temps, le livre aborde les **maladies congénitales et héréditaires**, qui posent la question du dépistage précoce, du conseil génétique et de la prise en charge pluridisciplinaire. Ces pathologies, souvent rares mais graves, exigent une vigilance constante et une approche centrée sur l'enfant et sa famille.

La troisième section est consacrée aux **maladies auto-immunes et inflammatoires**, dont le diagnostic est parfois complexe du fait de leur polymorphisme clinique. Des pathologies aussi diverses que le diabète de type 1, la maladie de Kawasaki ou l'arthrite juvénile y sont décrites en détail.

Les **troubles neurologiques et psychiatriques de l'enfant**, présentés dans la quatrième partie, font écho à l'essor des neurosciences et à la nécessité croissante de mieux accompagner les enfants porteurs de troubles du développement, d'épilepsie ou de pathologies psychiatriques émergentes.

Les **troubles métaboliques et endocriniens**, abordés dans la cinquième partie, rappellent que même les déséquilibres les plus discrets — une hypoglycémie, un déficit hormonal — peuvent avoir des conséquences durables sur la croissance et le développement.

Enfin, la sixième et dernière partie s'intéresse à des **pathologies pédiatriques notables** qui ne trouvent pas nécessairement leur place dans les grandes catégories précédentes, mais qui revêtent une importance clinique majeure

: l’asthme, le reflux gastro-œsophagien, la dysplasie de la hanche, ou encore les coliques du nourrisson.

Chaque chapitre s’attache à présenter les maladies de manière claire et synthétique : définition, épidémiologie, étiologie, tableau clinique, diagnostics différentiels, examens complémentaires, traitement et pronostic. Lorsque cela est pertinent, des encadrés fournissent des mises au point sur les dernières recommandations ou intègrent des rappels physiopathologiques essentiels à la compréhension.

Cet ouvrage n’a pas vocation à remplacer le jugement clinique, mais à le nourrir. Il invite à adopter une vision globale de la santé de l’enfant, sans jamais dissocier les aspects médicaux de la réalité affective, sociale et éducative dans laquelle chaque pathologie s’inscrit.

Chapitre I. Maladies infectieuses courantes de l’enfance

A. Maladies virales

1. Rougeole (morbilli)

1. Définition et étiologie

La rougeole est une maladie infectieuse virale aiguë, extrêmement contagieuse, causée par un virus à ARN de la famille des *Paramyxoviridae*, genre *Morbillivirus*. Malgré l'existence d'un vaccin sûr et efficace, la rougeole reste une cause importante de morbidité et de mortalité infantile, notamment dans les pays à faible couverture vaccinale.

Le virus de la rougeole se transmet par voie aérienne via des gouttelettes respiratoires (toux, éternuements) ou par contact direct avec les sécrétions nasales ou pharyngées d'une personne infectée. Il peut rester viable dans l’air ou sur des surfaces jusqu’à deux heures. La période de contagiosité commence environ quatre jours avant l’apparition de l’exanthème et dure jusqu’à quatre jours après.

---

2. Épidémiologie

Avant l'introduction de la vaccination généralisée, la rougeole était quasi universelle pendant l’enfance. Chaque année, avant les campagnes vaccinales, on recensait plusieurs millions de cas et plus de deux millions de décès dans le monde. Depuis, l’incidence a considérablement diminué, mais des flambées persistent, notamment en raison de la baisse de la couverture vaccinale, de la désinformation et de la méfiance vis-à-vis des vaccins.

Selon l’OMS, près de 9 millions de cas de rougeole et plus de 136 000 décès ont été enregistrés en 2022, principalement chez les enfants de moins de 5 ans. Des épidémies sont régulièrement observées, même dans les pays développés, lorsque la couverture vaccinale passe en dessous du seuil critique de 95 %, nécessaire pour l’immunité collective.

---

3. Physiopathologie

Après une incubation silencieuse de 10 à 12 jours, le virus infecte les voies respiratoires supérieures et se propage par voie lymphatique. Il envahit les cellules immunitaires (lymphocytes T et B, cellules dendritiques) et se dissémine dans tout l’organisme via la circulation sanguine. La période prodromique, marquée par une fièvre élevée, une toux sèche, une rhinorrhée, une conjonctivite et un malaise général, précède l'apparition du rash cutané.

La pathognomonie de la rougeole repose sur les **taches de Koplik**, petites lésions blanchâtres à centre bleuâtre sur la muqueuse buccale, visibles 1 à 2 jours avant l’éruption. L’exanthème maculopapuleux débute ensuite derrière les oreilles et s’étend céphalo-caudalement.

---

4. Complications

La rougeole peut évoluer vers de graves complications, en particulier chez les nourrissons, les adultes non immunisés, les femmes enceintes et les personnes immunodéprimées :

- **Pneumonie** (virale ou bactérienne secondaire), principale cause de décès liée à la rougeole.
- **Encéphalite aiguë** (1 cas sur 1 000), avec des séquelles neurologiques possibles.
- **Panencéphalite sclérosante subaiguë (PESS)**, complication dégénérative rare et fatale survenant plusieurs années après l'infection initiale.
- **Otite moyenne aiguë**, **diarrhée sévère** et **malnutrition**, surtout dans les pays en développement.
- **Kératite** et cécité, notamment chez les enfants carencés en vitamine A.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur la clinique en contexte épidémique, mais il peut être confirmé par :

- Sérologie (IgM anti-rougeoleuses dans le sang).
- PCR sur prélèvements respiratoires (nasopharyngé ou buccal).

- Déclaration obligatoire en France, en raison du risque épidémique.

---

6. Prévention

La prévention repose essentiellement sur la **vaccination** avec le vaccin trivalent ROR (Rougeole-Oreillons-Rubéole). Deux doses sont recommandées :

- 1re dose : entre 12 et 15 mois.
- 2e dose : entre 16 et 18 mois (ou plus tard selon le calendrier national).

Ce vaccin est sûr, bien toléré, et procure une immunité durable dans plus de 95 % des cas après deux doses. Dans certains cas, une vaccination post-exposition ou l'administration d'immunoglobulines peut être envisagée pour les sujets à risque élevé.

L'éradication de la rougeole est théoriquement possible car :

- Il n'existe pas de réservoir animal.
- Le virus est immunisant à vie.
- Un vaccin efficace est disponible.

Cependant, des efforts majeurs sont encore nécessaires pour atteindre une couverture vaccinale universelle.

---

7. Traitement

Il n’existe pas de traitement antiviral spécifique contre la rougeole. La prise en charge est symptomatique :

- Antipyrétiques et hydratation.
- Supplémentation en **vitamine A** (recommandée par l’OMS) pour réduire la mortalité chez les enfants carencés.
- Surveillance des complications bactériennes justifiant parfois une antibiothérapie.

L’hospitalisation peut être nécessaire en cas de complications respiratoires ou neurologiques.

---

8. Perspectives et enjeux de santé publique

La résurgence de la rougeole dans des zones anciennement indemnes illustre l’impact délétère de la baisse de la couverture vaccinale, souvent liée à la désinformation. L’un des objectifs majeurs de l’OMS est l’élimination de la rougeole à l’échelle mondiale, un objectif ambitieux mais atteignable avec une volonté politique, une éducation de la population et des systèmes de santé robustes.

---

9. Références scientifiques

3,4,5,6,7,8,9,10

2. Rubéole (roséole épidémique)

1. Définition et étiologie

La rubéole est une maladie infectieuse virale bénigne dans la majorité des cas, mais qui peut avoir des conséquences dramatiques lorsqu'elle survient chez une femme enceinte non immunisée. Elle est provoquée par le **virus de la rubéole**, un virus à ARN appartenant au genre *Rubivirus*, de la famille des *Matonaviridae* (anciennement *Togaviridae*). Ce virus est exclusivement humain, ce qui ouvre la voie à une éradication mondiale avec une couverture vaccinale adéquate.

La maladie est souvent asymptomatique ou modérément symptomatique, en particulier chez les enfants. Néanmoins, son importance médicale est liée principalement au **syndrome de rubéole congénitale (SRC)**, qui peut entraîner des malformations graves et irréversibles chez le fœtus.

---

2. Épidémiologie

Avant l’introduction du vaccin, la rubéole était une maladie très fréquente de l’enfance. Aujourd’hui, grâce à la vaccination ROR (Rougeole, Oreillons, Rubéole), sa prévalence a chuté dans de nombreux pays. En France, le programme national de vaccination a permis une réduction majeure des cas, mais des foyers persistent, souvent liés à une couverture vaccinale insuffisante chez certains groupes de population.

Selon l’Organisation mondiale de la santé, environ 100 000 cas de rubéole congénitale sont encore recensés chaque année dans le monde (données 2023), principalement dans les régions où la vaccination n'est pas systématique. En Europe, la rubéole est sous surveillance étroite et fait partie des maladies à déclaration obligatoire, notamment en raison du risque de transmission materno-fœtale.

---

3. Transmission et période d'incubation

Le virus de la rubéole se transmet par voie respiratoire, via des gouttelettes contaminées lors de la toux ou des éternuements. Il peut également être transmis de la mère au fœtus par voie transplacentaire. La période d’incubation varie entre **14 et 21 jours**.

L’enfant infecté est contagieux pendant **environ une semaine avant et après l’apparition de l’éruption** cutanée. Dans le cas d’un SRC, les nourrissons peuvent excréter le virus pendant plusieurs mois, ce qui augmente le risque de transmission nosocomiale.

---

4. Manifestations cliniques

Chez l’enfant et l’adulte, la rubéole est généralement bénigne. Elle peut être asymptomatique dans environ 50 % des cas. Lorsqu’elle se manifeste, la présentation clinique typique inclut :

- **Fièvre modérée** et malaise général.
- **Éruption maculopapuleuse rosée** débutant au visage puis s'étendant au tronc et aux membres.
- **Adénopathies** postérieures du cou et rétro-auriculaires, souvent douloureuses.
- **Arthralgies** et arthrites, plus fréquentes chez les adolescentes et les femmes adultes.
- **Conjonctivite**, céphalées, et symptômes respiratoires discrets.

L’éruption est moins intense que celle de la rougeole et dure généralement 2 à 3 jours.

---

5. Rubéole congénitale (SRC)

Le principal danger de la rubéole survient lorsqu’une femme enceinte contracte l’infection, en particulier durant le **premier trimestre**, où le risque de transmission verticale dépasse 80 % et entraîne des complications fœtales majeures.

Le **syndrome de rubéole congénitale** peut se traduire par :

- **Cardiopathies congénitales** (canal artériel persistant, sténose pulmonaire).
- **Cataractes bilatérales**, micro-ophtalmie, cécité.
- **Surdité neurosensorielle** (la plus fréquente des séquelles).

- **Microcéphalie**, retard mental, retard de croissance intra-utérin.
- **Purpura thrombopénique**, hépatosplénomégalie.

La rubéole congénitale peut également être responsable de fausses couches, de mort fœtale in utero ou d'accouchements prématurés.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic clinique est difficile en raison de la faible spécificité des symptômes. La confirmation biologique repose sur :

- **Sérologie IgM et IgG** : la présence d’IgM spécifiques témoigne d’une infection récente.
- **PCR** sur prélèvements nasopharyngés, sanguins ou d’urines (chez le nouveau-né).
- **Échographie fœtale**, en cas d’infection maternelle, à la recherche de malformations.

Chez la femme enceinte, un **bilan sérologique prénatal** est systématiquement effectué pour évaluer l’immunité contre la rubéole.

---

7. Traitement

Il n’existe pas de traitement antiviral spécifique contre la rubéole. La prise en charge est symptomatique :

- Antipyrétiques, hydratation, repos.
- Surveillance des complications articulaires ou neurologiques rares.

En cas de rubéole congénitale, la prise en charge est multidisciplinaire, centrée sur la correction des malformations et le soutien au développement de l’enfant.

---

8. Prévention

La **vaccination ROR** est le seul moyen efficace de prévenir la rubéole et ses complications. Deux doses sont recommandées :

- 1re dose à 12 mois.
- 2e dose entre 16 et 18 mois (ou à 6 ans selon les pays).

Une **immunisation de rattrapage** est proposée aux adolescents et jeunes adultes non vaccinés, en particulier les femmes en âge de procréer.

Il est **formellement contre-indiqué de vacciner une femme enceinte**, mais la vaccination peut être réalisée en post-partum immédiat chez les femmes non immunisées, afin d’éviter une infection lors d’une future grossesse.

---

9. Enjeux de santé publique

L’élimination de la rubéole est un objectif de santé publique mondialement soutenu par l’OMS. Grâce à la vaccination, plusieurs pays ont déjà éliminé la transmission endémique du virus. Cependant, des lacunes persistent, notamment dans les zones à faible accès aux soins ou chez certaines populations réticentes à la vaccination.

Les efforts doivent se concentrer sur :

- Le **renforcement des campagnes de vaccination**.
- La **sensibilisation des professionnels de santé** à l’importance du dépistage prénatal.
- La **lutte contre la désinformation** sur les vaccins.

---

10. Références scientifiques

11,12,13,14,15,16,17,18

3. Varicelle (virus varicelle-zona)

1. Définition et agent pathogène

La varicelle est une maladie infectieuse très contagieuse, d'origine virale, causée par le **virus varicelle-zona (VZV)**, un **herpèsvirus humain de type 3 (HHV-3)**, appartenant à la famille des *Herpesviridae*. Ce virus est responsable de deux tableaux cliniques distincts : la **varicelle**, lors de la primo-infection, et le **zona**, lors de la réactivation du virus à l'âge adulte ou en cas d'immunodépression.

La varicelle est le plus souvent bénigne chez l'enfant, mais elle peut entraîner des complications graves, notamment chez les nourrissons, les adultes non immunisés, les femmes enceintes et les personnes immunodéprimées.

---

2. Épidémiologie

Avant l'introduction de la vaccination systématique dans certains pays, la varicelle touchait quasiment **100 % des enfants** avant l'âge de 10 ans. En France, on estime à **600 000 cas annuels** avant 2020, avec un pic au printemps. Dans les pays ayant introduit le vaccin dans le calendrier vaccinal (comme les États-Unis ou l'Allemagne), l'incidence a chuté de plus de 90 %.

Le virus se transmet par voie aérienne ou par contact direct avec les lésions cutanées. Il est très contagieux : le taux

d’attaque secondaire intrafamilial atteint 85–90 %. L’incubation dure en moyenne **14 à 16 jours** (plage : 10–21 jours).

---

3. Physiopathologie

Après une primo-infection via les muqueuses respiratoires, le virus se propage aux ganglions lymphatiques régionaux, entraînant une virémie primaire. Il gagne ensuite la peau où il provoque les lésions vésiculeuses caractéristiques. Le VZV reste ensuite **en dormance dans les ganglions sensitifs**. Des années plus tard, il peut se réactiver, provoquant un **zona**, souvent douloureux, localisé au territoire du nerf atteint.

---

4. Manifestations cliniques

A. Forme typique chez l’enfant

- **Fièvre modérée** (38–39 °C), malaise général, anorexie.
- **Exanthème vésiculeux prurigineux**, classiquement évolutif par poussées :
    - Macules, puis papules, vésicules (« rosée sur pétale de rose »), pustules et croûtes.
    - Lésions présentes à différents stades sur une même zone.

  - Distribution centripète (tronc, visage, cuir chevelu), épargnant généralement les paumes et les plantes.

B. Chez l'adulte ou les immunodéprimés

- Forme souvent plus sévère, avec **fièvre élevée**, **nombreuses lésions**, parfois **atteinte pulmonaire ou hépatique**.
- Complications graves possibles, notamment la **pneumonie varicelleuse**, fréquente chez la femme enceinte.

---

5. Complications

A. Infectieuses

- Surinfection bactérienne des lésions (staphylocoque, streptocoque).
- Pneumonie, surtout chez l'adulte et la femme enceinte.
- Méningo-encéphalite, ataxie cérébelleuse aiguë (souvent bénigne chez l'enfant).

B. Néonatales et périnatales

- **Varicelle congénitale** si infection maternelle avant 20 SA : malformations (hypoplasies des membres, lésions cutanées cicatricielles, microcéphalie).

- **Varicelle néonatale grave** si l'infection survient 5 jours avant ou 2 jours après l'accouchement, avec un taux de mortalité pouvant atteindre 30 % sans traitement.

C. Zona

- Réactivation du virus, souvent localisée à un dermatome.
- Fréquent chez les personnes âgées ou immunodéprimées.
- Peut causer des **douleurs neuropathiques post-zostériennes** invalidantes.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est **clinique** dans la majorité des cas. Les lésions caractéristiques suffisent, en particulier en période épidémique.

En cas de doute (formes atypiques, sujets immunodéprimés), on peut recourir à :

- **PCR VZV** sur liquide vésiculaire ou sang.
- **Sérologie** (IgM/IgG), notamment chez la femme enceinte exposée.
- **Immunofluorescence directe** ou culture virale (plus rarement utilisée aujourd'hui).

---

7. Traitement

A. Formes bénignes

- Traitement symptomatique :
    - Antipyrétiques (éviter l’aspirine, à cause du risque de syndrome de Reye).
    - Antihistaminiques contre le prurit.
    - Surveillance et hygiène cutanée.

B. Formes graves ou à risque

- **Antiviraux (aciclovir)** dans les formes graves ou chez les sujets à risque (adulte, immunodéprimé, femme enceinte).
- **Immunoglobulines spécifiques** (VZIG) en prophylaxie post-exposition chez les sujets à risque non immunisés.
- **Hospitalisation** parfois nécessaire en cas de complications.

---

8. Prévention

A. Vaccination

Le vaccin contre la varicelle est un **vaccin vivant atténué**, recommandé ou obligatoire dans plusieurs pays.

- Deux doses sont administrées à partir de 12 mois, espacées d’au moins 4 semaines.

- En France, il n’est **pas intégré systématiquement dans le calendrier vaccinal**, sauf pour :
    - Les professionnels de santé non immunisés.
    - Les adolescents et adultes sans antécédents de varicelle.
    - Les sujets immunodéprimés ou en attente de greffe.

B. Prophylaxie post-exposition

- Vaccination dans les **3 à 5 jours** après contact.
- VZIG dans les **96 heures** chez les sujets à risque non vaccinés.
- Isolement du malade jusqu’à **la disparition des croûtes**.

---

9. Perspectives et enjeux de santé publique

L’intégration de la vaccination universelle contre la varicelle est encore discutée dans certains pays (comme la France), car une vaccination incomplète pourrait retarder l’âge de survenue et accroître les formes graves. Toutefois, les données des pays ayant mis en œuvre une vaccination systématique montrent une baisse importante de l’incidence, des hospitalisations et des décès liés à la varicelle.

Le maintien d’une couverture vaccinale élevée est également crucial pour **réduire le réservoir du virus** et limiter le risque de transmission aux sujets vulnérables.

---

10. Références scientifiques

19,20,21,22,23,24,25,26

4. Oreillons (parotidite épidémique)

1. Définition et agent pathogène

Les oreillons sont une infection virale aiguë, hautement contagieuse, qui touche principalement les glandes salivaires, en particulier les **glandes parotides**. L'agent responsable est le **virus ourlien**, un virus à ARN de la famille des *Paramyxoviridae*, genre *Rubulavirus*. Ce virus est strictement humain.

Bien que généralement bénigne chez l'enfant, la maladie peut engendrer des **complications graves**, notamment chez les adolescents et les adultes non immunisés, ce qui justifie l'importance de la prévention par la vaccination.

---

2. Épidémiologie

Avant la mise en place de la vaccination, les oreillons étaient une maladie infantile très fréquente, survenant par **épidémies hivernales et printanières**. Depuis l'introduction du vaccin combiné ROR (Rougeole–Oreillons–Rubéole), l'incidence a fortement diminué dans les pays industrialisés.

Cependant, des **résurgences** ont été observées dans certains pays, même parmi des populations vaccinées, en raison :

- D'une **couverture vaccinale insuffisante** dans certaines tranches d'âge.

- D’une **immunité vaccinale décroissante avec le temps** (phénomène de "waning immunity").
- De la **variabilité antigénique du virus**, pouvant limiter l’efficacité du vaccin.

En France, les oreillons font partie des maladies à déclaration obligatoire depuis 1986.

---

3. Transmission et incubation

Le virus des oreillons se transmet par voie **respiratoire** (gouttelettes de salive, aérosols), mais aussi par contact direct avec des objets contaminés (mains, ustensiles, jouets). Il est **très contagieux**, avec un taux d’attaque secondaire de 75–100 %.

La période d’incubation est de **16 à 18 jours** (plage : 12–25 jours). La contagiosité débute **environ 2 jours avant** l’apparition des symptômes et persiste jusqu’à **5 jours après**.

---

4. Manifestations cliniques

A. Forme typique

- **Fièvre modérée à élevée**, céphalées, douleurs musculaires, malaise général.
- **Parotidite aiguë unilatérale ou bilatérale** :

- Tuméfaction douloureuse préauriculaire (glande parotide).
- Douleur à la mastication ou à la déglutition.
- Rougeur du canal de Sténon en regard des molaires.

Environ **30 % des cas sont asymptomatiques** ou paucisymptomatiques, en particulier chez l'enfant.

B. Autres localisations glandulaires

- **Orchite** (inflammation testiculaire) : fréquente chez l'adolescent et l'homme adulte (jusqu'à 30 % des cas), pouvant entraîner une **infertilité**, surtout en cas d'atteinte bilatérale.
- **Ovarite** : rare et généralement sans conséquence.
- **Pancréatite** : rare mais potentiellement grave.
- **Mastite** ou atteinte des glandes lacrymales.

---

5. Complications

A. Neurologiques

- **Méningite ourlienne** (10 % des cas cliniques) : souvent bénigne, lymphocytaire.
- **Encéphalite** (0,05 % des cas) : rare mais grave, associée à des séquelles neurologiques.

- **Surdité neurosensorielle** : unilatérale, brutale, définitive, rare (1/20 000 cas).

B. Génétiques ou fœtales

- Si infection pendant la grossesse, un **risque accru d'avortement spontané** au premier trimestre est suspecté, mais le **virus des oreillons n'est pas considéré comme tératogène**, contrairement à la rubéole.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est le plus souvent **clinique**, notamment en présence de parotidite fébrile. Toutefois, en cas de doute ou pour confirmer des cas lors d'épidémies ou de complications, des examens virologiques peuvent être réalisés :

- **RT-PCR** sur salive, urine ou LCR.
- **Sérologie** : recherche des IgM anti-ourliennes.
- **Isolement viral** (rarement pratiqué aujourd'hui).

---

7. Traitement

Il n'existe pas de traitement antiviral spécifique contre le virus des oreillons. La prise en charge est **symptomatique** :

- Antipyrétiques et antalgiques.

- Repos.
- Alimentation molle en cas de parotidite douloureuse.

En cas de complications (méningite, orchite, encéphalite), une hospitalisation peut être nécessaire. Les corticostéroïdes ne sont pas recommandés en routine, sauf indication spécifique.

---

8. Prévention

A. Vaccination

La prévention repose sur le vaccin **ROR**, combiné contre la rougeole, les oreillons et la rubéole. Il s'agit d’un **vaccin vivant atténué**, administré en deux doses :

- **1re dose à 12 mois**.
- **2e dose entre 16 et 18 mois** (ou à 6 ans en France jusqu’en 2024, selon le calendrier vaccinal en vigueur).

La vaccination est **obligatoire en France depuis 2018** pour tous les enfants nés à partir du 1er janvier 2018.

L’efficacité vaccinale est d’environ **80 à 90 % après deux doses**. Elle diminue avec le temps, ce qui peut justifier des campagnes de **rappel vaccinal** chez les adolescents et jeunes adultes exposés.

B. Mesures d’isolement

- Isolement du malade pendant **5 jours après le début des symptômes**.
- Éviction scolaire obligatoire selon les recommandations nationales.

---

9. Santé publique et perspectives

Les oreillons constituent toujours un **enjeu de santé publique**, surtout en milieu communautaire (écoles, casernes, universités). Des **épidémies** sont encore signalées, y compris dans des populations vaccinées, en lien avec l’immunité déclinante et la variabilité virale.

Les mesures clés sont :

- Maintenir une **forte couverture vaccinale** (≥95 %) avec deux doses.
- **Surveiller l’efficacité vaccinale** à long terme.
- **Renforcer la déclaration des cas** pour mieux cibler les campagnes de rattrapage.

10. Références scientifiques

27,28,29,30,31,32,33,34,35

5. Roséole infantile (exanthème subit)

1. Définition et agent pathogène

La **roséole infantile**, aussi appelée **exanthème subit** ou parfois **sixième maladie**, est une infection virale bénigne de la petite enfance, caractérisée par une fièvre élevée soudaine suivie d'une éruption cutanée transitoire. Elle est causée principalement par deux types de **herpèsvirus humains** :

- **HHV-6B** (dans la majorité des cas)
- **HHV-7** (plus rarement)

Ces virus appartiennent à la famille des *Herpesviridae*, tout comme ceux de la varicelle ou de l'herpès simplex. Après une primo-infection, le virus reste **latent dans l'organisme**, avec possibilité de réactivation ultérieure.

---

2. Épidémiologie

La roséole infantile touche principalement les **enfants de 6 mois à 2 ans**. Elle est rare avant 6 mois, grâce aux **anticorps maternels transmis in utero**.

- L'infection est **ubiquitaire** : presque tous les enfants sont infectés avant l'âge de 3 ans.
- La transmission se fait par **salive**, souvent par des adultes ou enfants porteurs asymptomatiques.

- Il n'existe **pas de saisonnalité marquée**.

---

3. Incubation et contagiosité

- **Incubation** : de **5 à 15 jours**, en moyenne une semaine.
- La contagiosité est **maximale pendant la phase fébrile**, avant l'apparition de l'éruption.
- Le virus peut se réactiver sans symptômes apparents, ce qui explique sa **circulation silencieuse** dans la population.

---

4. Manifestations cliniques

A. Début brutal par une forte fièvre

- Température souvent > 39 °C, voire jusqu'à 40,5 °C.
- Apparition brutale, sans signe infectieux localisé.
- L'enfant reste en général **en bon état général**, malgré la fièvre.
- La fièvre dure **3 à 5 jours**, puis chute brutalement.

B. Éruption exanthémateuse post-fébrile

- Survient **immédiatement après la chute de la fièvre**, parfois le même jour.
- **Maculopapuleuse rose pâle**, non prurigineuse.

- Siège : tronc principalement, parfois cou et membres, rarement le visage.
- Disparition spontanée en **24 à 72 heures**, sans desquamation ni pigmentation résiduelle.

C. Autres signes possibles

- Légère congestion nasale ou pharyngée.
- Adénopathies cervicales postérieures ou occipitales.
- Paupières légèrement œdématiées.
- Rarement, diarrhée ou tuméfaction des fontanelles chez le nourrisson.

---

5. Complications

La roséole est **bénigne dans la grande majorité des cas**, mais quelques complications peuvent survenir :

A. Convulsions fébriles

- Surviennent chez **10 à 15 % des enfants** infectés par HHV-6, souvent lors du pic fébrile.
- Elles sont généralement simples, brèves et sans séquelles.

B. Complications neurologiques rares

- Encéphalite herpétique liée à HHV-6 : très rare, mais décrite, notamment chez les enfants immunodéprimés.
- Méningite aseptique, myélite, hépatite.

C. Chez l'immunodéprimé

- Les réactivations à HHV-6/HHV-7 peuvent être graves (encéphalite post-greffe, rejet de greffe d'organe, etc.).

---

6. Diagnostic

A. Diagnostic clinique

Le diagnostic repose essentiellement sur la **triade clinique évocatrice** :

1. Fièvre élevée prolongée sans foyer.
2. État général conservé.
3. Éruption apparaissant à la chute de la fièvre.

B. Examens complémentaires

Peu utiles en pratique, mais possibles en cas de doute :

- **PCR HHV-6/7** dans le sang ou la salive (disponible en milieu spécialisé).
- **Sérologie** rarement utilisée, car peu informative en primo-infection récente.

---

7. Traitement

Il n'existe pas de traitement antiviral spécifique. La prise en charge est **symptomatique** :

- **Antipyrétiques** (paracétamol) pour contrôler la fièvre.
- Surveillance de la survenue de **convulsions fébriles**.
- Pas d'antibiothérapie sauf en cas de surinfection bactérienne secondaire (rare).
- Aucune mesure d'éviction scolaire obligatoire, sauf si l'état général le justifie.

---

8. Prévention

A. Vaccin

- **Aucun vaccin n'est disponible** contre HHV-6 ou HHV-7.
- Le développement de vaccins n'est pas prioritaire étant donné la **bénignité de l'infection** chez les enfants immunocompétents.

B. Hygiène

- Lavage des mains et hygiène des sécrétions peuvent limiter la propagation, bien que les porteurs asymptomatiques rendent la prévention difficile.

---

9. Pronostic et évolution

Le pronostic est **excellent** chez l'enfant sain. L'éruption disparaît sans traitement en quelques jours.

Chez l'adulte, la primo-infection est très rare, souvent asymptomatique, mais elle peut parfois mimer une mononucléose infectieuse.

Les virus HHV-6/7 persistent **à l'état latent** dans l'organisme. Leur rôle dans certaines pathologies chroniques (épilepsie, encéphalite, sclérose en plaques, fatigue chronique) est encore débattu, mais **aucun lien causal ferme n'est actuellement établi**.

---

10. Références scientifiques

36,37,38,39,40,41,42

6. Pied-main-bouche (entérovirus, souvent Coxsackie A16)

1. Définition et agent étiologique

Le **syndrome pied-main-bouche (PMB)** est une maladie virale fréquente et généralement bénigne de l'enfant, caractérisée par une éruption cutanée vésiculeuse touchant les **mains, les pieds, la bouche** (et parfois les fesses). Il est causé par des **entérovirus**, principalement :

- **Coxsackievirus A16** (forme classique, bénigne),
- **Enterovirus 71 (EV-A71)** (forme plus sévère, complications neurologiques),
- Moins fréquemment : Coxsackie A6, A10, A5, A9, A4.

Les entérovirus sont des virus à ARN de la famille des **Picornaviridae**, genre **Enterovirus**, qui comprennent également les virus de la poliomyélite, de l'herpangine et d'autres affections digestives ou neurologiques.

---

2. Épidémiologie

Le PMB touche principalement les enfants **de moins de 5 ans**, bien qu'il puisse affecter aussi les plus grands, voire des adultes, notamment dans les collectivités.

- **Transmission oro-fécale** (selles), **salivaire**, ou par contact avec les lésions cutanées.

- Très **contagieux**, avec un taux de transmission élevé en crèche, écoles maternelles ou au sein des fratries.
- Le virus peut persister dans les selles pendant **plusieurs semaines** après la guérison.

Saisonnalité :

- Épidémies fréquentes **au printemps, en été et au début de l'automne** dans les zones tempérées.
- Épidémies annuelles observées dans de nombreux pays d'Asie du Sud-Est avec le EV-A71, parfois associées à des formes graves.

---

3. Incubation et contagiosité

- **Période d'incubation** : courte, de **3 à 6 jours**.
- Contagiosité maximale durant la **phase aiguë** de la maladie, mais les patients peuvent excréter le virus **plusieurs semaines**.
- Les porteurs asymptomatiques jouent un rôle important dans la **transmission silencieuse** du virus.

---

4. Manifestations cliniques

A. Forme typique (Coxsackie A16)

1. **Fièvre modérée** (38–39 °C), durant 1 à 3 jours.

2. **Stomatite vésiculeuse douloureuse** :
    - Vésicules dans la bouche, sur la langue, la muqueuse buccale, le palais.
    - Elles évoluent en **ulcères** douloureux, gênant l'alimentation et la boisson.
3. **Éruption cutanée vésiculeuse** :
    - **Paumes des mains, plantes des pieds**, parfois les fesses, les genoux ou les coudes.
    - Vésicules ovalaires à fond grisâtre entourées d'un halo inflammatoire.
    - Non prurigineuses, non douloureuses, disparaissant sans cicatrice.

B. Formes atypiques (Coxsackie A6, A10)

- Vésicules plus larges, parfois **hémorragiques** ou croûteuses.
- Atteinte plus diffuse : **face, cuir chevelu, tronc**.
- Desquamation des extrémités, **onychomadèse** (chute temporaire des ongles) 1–2 mois après.

---

5. Complications (surtout EV-A71)

A. Neurologiques (rares mais graves) :

- Méningite aseptique,

- Encéphalite, ataxie cérébelleuse,
- Paralysies aiguës flasques (type polio-like),
- Œdème pulmonaire neurogénique (forme fulminante).

B. Cardiaques

- Myocardite, péricardite (exceptionnelles).

C. Dérégulation immunitaire

- Syndrome inflammatoire multisystémique évoqué dans certaines études récentes avec EV-A71.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est **clinique**, sur la base de l'examen physique (lésions buccales + éruption typique + fièvre).

En cas de doute ou de forme atypique :

- PCR (RT-PCR) sur prélèvement de gorge, lésions cutanées ou selles pour identifier l'entérovirus.
- Ponction lombaire si signes neurologiques.

Diagnostic différentiel :

- Herpangine (atteinte uniquement buccale),
- Varicelle (lésions disséminées, prurigineuses),
- Gingivostomatite herpétique (plus douloureuse, vésicules labiales),

- Scarlatine, syphilis secondaire (rare chez l'enfant, mais évoquée dans les formes atypiques).

---

7. Traitement

Il n'existe **aucun traitement antiviral spécifique** contre les entérovirus.

La prise en charge est **symptomatique** :

- **Antipyrétiques** (paracétamol),
- **Analgésiques** locaux ou généraux,
- Hydratation orale (prévenir les déshydratations dues à la douleur buccale),
- Surveillance des signes de complications neurologiques.

Antibiotiques inutiles, sauf en cas de surinfection bactérienne.

---

8. Prévention

A. Mesures d'hygiène

- Lavage régulier des mains,
- Désinfection des objets partagés (jouets, surfaces),
- Éviction de la collectivité pendant la phase aiguë, mais **pas obligatoire** en France, sauf si état général altéré.

B. Vaccin

- Un **vaccin inactivé contre EV-A71** est disponible en Chine depuis 2016 et a montré une bonne efficacité dans la réduction des formes graves.
- **Pas de vaccin** disponible en Europe à ce jour.

---

9. Pronostic

- Le **pronostic est excellent** dans les formes classiques : guérison spontanée en **7 à 10 jours**.
- Les formes neurologiques, rares, peuvent laisser des séquelles ou être mortelles.
- L'immunité est spécifique du sérotype : une infection par un entérovirus ne protège pas contre les autres types, ce qui explique les **réinfections possibles**.

---

10. Références scientifiques

43,44,45,46,47,48,49,50,51

7. Grippe (Influenza A et B)

1. Définition

La **grippe** est une infection respiratoire aiguë d'origine virale, causée par les virus de la famille des **Orthomyxoviridae**, principalement les **virus Influenza A** et **Influenza B**. Ces virus possèdent une **enveloppe** et un **génome segmenté à ARN simple brin négatif**, ce qui facilite les mutations et recombinaisons génétiques.

Bien que souvent bénigne chez l'enfant sain, la grippe peut provoquer des formes graves, notamment chez les nourrissons, les enfants avec comorbidités, et les personnes âgées. C'est une maladie **hautement contagieuse**, responsable de grandes épidémies saisonnières chaque année.

---

2. Types de virus grippaux

Influenza A

- Réservoir : hommes, oiseaux, porcs, chevaux, etc.
- Marqué par une grande variabilité antigénique.
- Sous-types selon les protéines **hémagglutinine (H)** et **neuraminidase (N)** : ex. H1N1, H3N2.
- Responsable des **pandémies** (ex. grippe espagnole 1918, H1N1 2009).

Influenza B

- Réservoir exclusivement humain.
- Moins de variabilité que A.
- Deux lignées principales : **Yamagata** et **Victoria**.
- Provoque des **épidémies saisonnières**, mais pas de pandémie.

---

3. Épidémiologie

Transmission

- Par **aérosols respiratoires**, toux, éternuements ou contact avec des surfaces contaminées.
- Contagiosité : de **1 jour avant** à **5-7 jours après** le début des symptômes (plus longtemps chez les jeunes enfants).

Saisonnalité

- Dans les zones tempérées : de **novembre à avril** dans l'hémisphère nord.
- Des flambées **annuelles** avec des variations selon la souche circulante.

Taux d'attaque

- Enfants : 20–40 % par saison.

- Adultes : 5–10 %.
- Chez les enfants de moins de 5 ans, la grippe est une **cause majeure de consultations et d'hospitalisations** respiratoires.

---

4. Incubation et symptômes

Incubation :

1 à 4 jours (en moyenne 2 jours).

Symptômes typiques :

- Fièvre élevée (souvent > 39 °C),
- Frissons, malaise général, myalgies, céphalées,
- Toux sèche, rhinorrhée, odynophagie,
- Asthénie marquée,
- Chez les jeunes enfants : **vomissements, diarrhée, convulsions fébriles**, otites.

Durée moyenne :

5 à 7 jours, mais la fatigue peut persister plusieurs semaines.

---

5. Complications

Complications respiratoires :

- **Surinfection bactérienne** (pneumonie à pneumocoque, staphylocoque, H. influenzae),
- **Bronchiolite**, **laryngite** ou **trachéite**,
- **Exacerbation de l'asthme** ou d'une maladie pulmonaire chronique.

Complications neurologiques :

- Convulsions fébriles,
- Encéphalite, myélite, syndrome de Guillain-Barré (rare).

Autres :

- Myosite, myocardite, syndrome de Reye (lié à l'aspirine chez l'enfant).

Les nourrissons < 6 mois, les enfants atteints de maladies chroniques (cardiopathies, troubles neurologiques, immunodépression) sont à **haut risque**.

---

6. Diagnostic

Clinique : évocateur lors d’une épidémie saisonnière.

Virologique (utile en milieu hospitalier ou pour les patients à risque) :

- **RT-PCR** (test de référence) sur prélèvement nasopharyngé.
- **Tests antigéniques rapides** : sensibilité variable, résultats en 15 minutes.
- **Culture virale** : réservée à des fins de surveillance ou recherche.

---

7. Traitement

Symptomatique :

- Paracétamol pour la fièvre et les douleurs.
- Hydratation, repos, désobstruction nasale.

Antiviraux spécifiques (utiles s’ils sont débutés < 48 h après les symptômes) :

- **Oseltamivir** (Tamiflu) : inhibiteur de la neuraminidase, autorisé chez l’enfant > 1 an (et parfois < 1 an selon les recommandations).
- **Zanamivir** (inhalé), **baloxavir marboxil** (autorisé dans certains pays, chez enfants > 12 ans).

- Indiqués en priorité chez les patients à **risque de forme grave** ou hospitalisés.

---

8. Prévention

Vaccination :

- Vaccin **inactivé quadrivalent**, renouvelé chaque année en fonction des souches circulantes.
- Recommandée dès **6 mois** chez les enfants à risque.
- Également recommandée pour les **femmes enceintes, professionnels de santé**, entourage de nourrissons.

Mesures barrières :

- Hygiène des mains, port du masque, isolement des cas symptomatiques.

Prophylaxie antivirale :

- Oseltamivir peut être utilisé en prophylaxie chez les contacts à haut risque, en contexte épidémique ou en collectivité fermée.

---

9. Pronostic

Chez l’enfant sain, la grippe est généralement **bénigne et auto-limitée**.
Cependant, chez les nourrissons, ou les enfants atteints de

pathologies chroniques, elle peut entraîner des **hospitalisations, voire des décès**, notamment en cas de pneumonie ou d'atteinte neurologique.

Les virus grippaux évoluent constamment : leur potentiel épidémique et pandémique exige **une surveillance mondiale continue** (via le réseau mondial de l'OMS – GISRS).

---

10. Références scientifiques

52,53,54,55,56,57,58,59,60,61

8. Bronchiolite (virus respiratoire syncytial – VRS)

1. Définition

La **bronchiolite** est une infection virale aiguë des **petites voies respiratoires (bronchioles)**, survenant principalement chez le **nourrisson de moins de 2 ans**, et surtout avant 12 mois. Elle se caractérise par une **obstruction inflammatoire et oedémateuse** des bronchioles, provoquant une gêne respiratoire avec **sibilants, toux**, et parfois **détresse respiratoire**.

Le principal agent pathogène est le **virus respiratoire syncytial (VRS)**, mais d'autres virus peuvent être impliqués : rhinovirus, métapneumovirus, virus parainfluenza, adénovirus, coronavirus, bocavirus.

---

2. Agent pathogène : le VRS

Le **virus respiratoire syncytial (RSV en anglais)** appartient à la famille des **Paramyxoviridae**, sous-famille des **Pneumovirinae**. Il s'agit d’un virus à ARN monocaténaire enveloppé, hautement contagieux. Il existe deux sous-types principaux : **RSV-A** (plus fréquent et plus virulent) et **RSV-B**.

Le VRS a la particularité de provoquer la **fusion des cellules épithéliales respiratoires**, formant des **syncytiums**, d'où son nom.

3. Épidémiologie

A. Incidence

- La bronchiolite touche chaque année environ **30 % des nourrissons de moins de 2 ans**.
- En France, on estime entre **400 000 à 500 000 cas/an**, avec des pics saisonniers en automne et hiver.

B. Saisonnalité

- Les épidémies surviennent entre **octobre et mars** dans les pays tempérés.
- Le pic est généralement atteint entre **décembre et février**.

C. Transmission

- Le VRS se transmet par **contact direct** (sécrétions nasales, mains), aérosols de gouttelettes, et **surfaces contaminées**.
- **Survit plusieurs heures** sur les objets inanimés (jouets, poignées…).

D. Population à risque

- Nourrissons < 3 mois,
- Prématurés (< 35 SA),

- Cardiopathies congénitales,
- Dysplasies bronchopulmonaires,
- Immunodéficiences.

---

4. Physiopathologie

Après une incubation de **2 à 8 jours**, le virus infecte les cellules épithéliales de l'arbre respiratoire inférieur, induisant :

- Inflammation et **œdème de la muqueuse** bronchique,
- Hyperproduction de mucus,
- Nécrose des cellules ciliées,
- Obstruction des bronchioles → **piégeage gazeux, atélectasies**, **hypoxémie**.

Ces mécanismes conduisent aux symptômes classiques et parfois à une **détresse respiratoire**.

---

5. Tableau clinique

A. Phase prodromique

- Rhinorrhée, toux sèche, fébricule.

B. Phase respiratoire

- Toux quinteuse,

- **Polypnée**, **tirage intercostal**, **balancement thoraco-abdominal**,
- **Sibilants**, **râles crépitants** à l'auscultation,
- **Difficultés alimentaires**, parfois **apnées** (surtout chez les nourrissons < 2 mois),
- Fièvre modérée ou absente.

C. Formes graves

- Détresse respiratoire aiguë (FR > 60/min, SpO_2 < 90 %),
- Requérant une hospitalisation ou une assistance ventilatoire.

---

6. Diagnostic

Le **diagnostic est clinique**.

Aucun examen systématique n'est requis chez les formes simples.

Cependant, dans certaines situations, on peut recourir à :

- **PCR multiplex** nasopharyngée pour identifier le virus, utile en cas d'hospitalisation ou de suspicion de co-infection.
- **Radiographie thoracique** si complications (atélectasie, pneumonie).

- **Gaz du sang** en cas de signes de gravité.

---

7. Prise en charge

A. Traitement symptomatique

Aucune thérapeutique spécifique antivirale recommandée en routine.

- Lavages de nez fréquents,
- Position semi-assise,
- Hydratation orale ou entérale,
- Surveillance de la saturation en oxygène,
- Apport d'**oxygène** si SpO_2 < 92 %,
- **Hospitalisation** si détresse respiratoire, difficultés alimentaires ou terrain à risque.

B. Médicaments inefficaces ou non recommandés

- **Bronchodilatateurs** : pas d'indication systématique.
- **Corticostéroïdes** : inefficaces sauf si asthme sous-jacent.
- **Antibiotiques** : inutiles sauf surinfection bactérienne avérée.
- **Kinésithérapie respiratoire** : non recommandée (sauf aspiration rhinopharyngée si encombrement).

8. Prévention

A. Mesures barrières

- Lavage des mains,
- Port de masque par les adultes malades,
- Éviction des lieux collectifs si symptômes respiratoires.

B. Prophylaxie immunitaire

1. **Palivizumab** (Synagis)
    - Anticorps monoclonal anti-VRS,
    - Indiqué en prophylaxie mensuelle pendant l'épidémie chez les **prématurés à haut risque**, les enfants avec dysplasie bronchopulmonaire ou cardiopathies.
2. **Nirsevimab**
    - Nouvel anticorps monoclonal à **longue durée d'action**,
    - Une injection unique protège toute la saison,
    - Approuvé par l'EMA en 2022 et en cours d'introduction en France.
3. **Vaccins** (en développement)

- Plusieurs candidats vaccins pédiatriques et maternels en essais avancés (notamment pour protéger le nourrisson via l'immunité maternelle).

---

9. Évolution et pronostic

- La bronchiolite est généralement **bénigne** et **guérit en 7 à 10 jours**.
- La toux peut persister jusqu'à **4 semaines**.
- Les formes graves sont rares mais possibles chez les sujets fragiles.
- Des études suggèrent un **lien entre bronchiolite sévère à VRS et risque ultérieur d'asthme ou d'hyperréactivité bronchique**, sans causalité clairement établie.

---

10. Références scientifiques

62,63,64,65,66,67,68,69,70,71

9. Gastro-entérite virale (rotavirus, norovirus)

1. Définition

La **gastro-entérite aiguë virale** est une infection fréquente du **tube digestif** chez les nourrissons et les jeunes enfants. Elle se manifeste par un **syndrome diarrhéique** associé à des **vomissements**, une **fièvre** modérée, et un **risque de déshydratation** parfois sévère.

Les **rotavirus** sont historiquement la cause la plus fréquente de gastro-entérites sévères avant 5 ans dans le monde. Les **norovirus**, quant à eux, sont devenus les principaux agents en Europe et en Amérique du Nord depuis l'introduction de la vaccination anti-rotavirus.

---

2. Épidémiologie

Incidence

- La gastro-entérite virale représente **plus de 90 % des diarrhées aiguës** chez les enfants de moins de 5 ans.
- Le **rotavirus** est responsable de **125 millions de cas** annuels dans le monde, avec environ **200 000 décès/an** principalement dans les pays à faibles ressources.

- Le **norovirus** est la première cause d'**épidémies de diarrhée aiguë en collectivité** (crèches, hôpitaux, maisons de retraite).

Âge concerné

- **Rotavirus** : nourrissons entre **6 et 24 mois**.
- **Norovirus** : tout âge, mais enfants < 5 ans et personnes âgées plus vulnérables.

Transmission

- Transmission **fécale-orale** : mains souillées, objets contaminés, eau ou aliments souillés.
- **Aérosols de vomissements** (notamment pour les norovirus).
- Haute contagiosité, en particulier en collectivité.

---

3. Agents viraux

Rotavirus

- Famille des **Reoviridae**, genre *Rotavirus*.
- Virus **à ARN double brin segmenté**, enveloppe absente.
- Haute stabilité dans l'environnement.

- Groupes A, B, C ; seul le groupe A est pathogène humain fréquent.
- Génère une **destruction des entérocytes** duodéno-jéjunaux, provoquant une **malabsorption** et une **hypersécrétion de fluides**.

Norovirus

- Famille des **Caliciviridae**, genre *Norovirus*.
- Virus **à ARN simple brin positif**, non enveloppé.
- Très résistant dans le milieu extérieur (eau, surfaces, aliments).
- Provoque des **microvillosités atrophiées**, des **perturbations enzymatiques**, et **réduction de l'absorption du sodium et du glucose**.

---

4. Incubation et durée

- **Rotavirus** : incubation de 1 à 3 jours ; durée des symptômes : 3 à 8 jours.
- **Norovirus** : incubation de 12 à 48 heures ; symptômes plus courts : 1 à 3 jours.

---

5. Clinique

Symptômes fréquents

- **Diarrhée aiguë** : selles liquides, abondantes, parfois explosives, sans sang ni glaires.
- **Vomissements** : très fréquents avec norovirus (souvent premiers signes).
- **Fièvre** modérée (< 39 °C).
- **Anorexie**, douleurs abdominales.
- Risque principal : **déshydratation aiguë** (à surveiller cliniquement).

Signes de déshydratation

- Perte de poids, sécheresse des muqueuses, pli cutané persistant, oligurie, somnolence ou agitation.
- Signes graves : soif intense, yeux cernés, apathie.

---

6. Diagnostic

Diagnostic clinique

- Suffisant dans la majorité des cas, surtout en période épidémique.
- Importance de rechercher les signes de gravité et d’exclusion des causes bactériennes ou parasitaires.

Examen biologique (en cas de besoin)

- **RT-PCR fécale** pour rotavirus ou norovirus.
- Tests immunochromatographiques rapides pour rotavirus (utilisés surtout à l'hôpital).
- Ions sanguins en cas de suspicion de déshydratation sévère.

---

7. Prise en charge

A. Réhydratation

- **Réhydratation orale (SRO)** : traitement de base.
  - Solution de réhydratation à base de glucose, sodium, potassium, citrate, chlorure.
  - Petites quantités fréquentes (5–10 ml toutes les 5 minutes).
- **Voie IV** si vomissements incoercibles, troubles de conscience ou échec de la réhydratation orale.

B. Réalimentation

- Reprise de l'alimentation dès que possible (lait maternel, régime habituel adapté à l'âge).
- Aucun régime strict ou de « réalimentation progressive » nécessaire.

C. Médicaments

- **Antibiotiques** : inutile (origine virale).
- **Antidiarrhéiques** : contre-indiqués chez l'enfant.
- **Probiotiques** (ex : *Saccharomyces boulardii, Lactobacillus GG*) : peuvent raccourcir la durée des symptômes, mais efficacité modeste.
- **Antisécrétoires intestinaux** : racecadotril (utilisation discutée selon les pays, non systématique).

---

8. Prévention

A. Vaccination anti-rotavirus

- Vaccins oraux vivants atténués :
  - **Rotarix®** (monovalent),
  - **RotaTeq®** (pentavalent).
- Recommandée dès l'âge de **6 semaines**, en 2 ou 3 doses avant 6 mois.
- Réduction de >90 % des formes graves et hospitalisations.
- Non encore intégrée au calendrier vaccinal systématique en France, mais recommandée par les sociétés pédiatriques.

B. Hygiène

- Lavage des mains rigoureux,
- Nettoyage des surfaces contaminées,
- Éviction de la collectivité pendant la phase aiguë + 48 heures après arrêt des symptômes.

---

9. Pronostic

- Évolution généralement **favorable** en quelques jours.
- Le principal risque reste la **déshydratation**, pouvant conduire à l’hospitalisation (5–10 % des cas).
- Les formes sévères sont plus fréquentes chez les nourrissons < 12 mois, les enfants malnutris ou avec comorbidités.

---

10. Références scientifiques

72,73,74,75,76,77,78,79,80,81

10.Hépatite A

1. Introduction

L'hépatite A est une infection virale aiguë du foie causée par le virus de l'hépatite A (VHA), un virus appartenant à la famille des *Picornaviridae*. Cette affection est généralement bénigne, en particulier chez les enfants, mais elle peut provoquer des formes graves, voire mortelles, chez les adultes. Le virus se transmet principalement par voie oro-fécale, à travers la consommation d'aliments ou d'eau contaminés. Grâce à la vaccination et à l'amélioration de l'hygiène, sa fréquence a diminué dans de nombreux pays industrialisés, mais elle reste un problème majeur de santé publique dans les régions du monde où les conditions sanitaires sont précaires.

---

2. Épidémiologie

La répartition mondiale de l'hépatite A dépend largement des niveaux d'hygiène et d'accès à l'eau potable. Dans les pays à faible revenu, la majorité des enfants sont exposés au virus à un âge précoce, souvent sans symptômes notables. Dans les pays à revenu élevé, où l'exposition dans l'enfance est moins fréquente, les adultes non immunisés sont plus susceptibles de développer des formes symptomatiques sévères.

Chaque année, plusieurs millions de cas sont recensés dans le monde, bien que le nombre réel soit probablement supérieur en raison de cas non diagnostiqués. L'hépatite A est encore

responsable d’importantes flambées dans les régions touchées par des crises sanitaires, des conflits ou des catastrophes naturelles.

---

3. Transmission et facteurs de risque

La principale voie de transmission du virus de l’hépatite A est la voie fécale-orale. Le virus est excrété dans les selles des personnes infectées et peut contaminer l’eau, les aliments ou les surfaces. Les situations à risque incluent la consommation d’eau non traitée, de fruits de mer crus, les mauvaises pratiques d’hygiène, ainsi que le contact avec une personne infectée.

Certaines populations présentent un risque accru : les voyageurs dans des régions à forte endémie, les hommes ayant des relations sexuelles avec des hommes, les usagers de drogues, le personnel de restauration ou de santé, ainsi que les personnes atteintes d’une maladie hépatique chronique.

---

4. Physiopathologie et évolution clinique

Après ingestion, le virus traverse l’intestin et atteint le foie via la circulation sanguine. Il se multiplie dans les cellules hépatiques (hépatocytes), provoquant une inflammation aiguë. Contrairement à d’autres virus hépatiques comme le VHB ou le VHC, le VHA ne provoque pas de forme chronique. L’infection est autolimitée et l’organisme élimine le virus en quelques semaines à quelques mois.

La période d’incubation est en moyenne de 28 jours. Les symptômes, lorsqu’ils apparaissent, sont souvent soudains : fièvre, fatigue, douleurs abdominales, nausées, perte d’appétit, jaunisse, urines foncées et selles décolorées. Chez les enfants, la maladie est fréquemment asymptomatique. Chez les adultes, elle peut entraîner une hépatite fulminante dans de rares cas, surtout en cas de comorbidité hépatique.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur des analyses sanguines, notamment la détection des anticorps de type IgM spécifiques au virus de l’hépatite A, indiquant une infection récente. Les tests biologiques révèlent une élévation significative des enzymes hépatiques (ALAT, ASAT), souvent supérieure à 1 000 UI/L.

Le diagnostic différentiel inclut d’autres causes d’hépatite aiguë, comme les virus de l’hépatite B et C, les hépatites toxiques ou auto-immunes.

---

6. Traitement

Il n’existe pas de traitement antiviral spécifique contre l’hépatite A. La prise en charge est symptomatique : repos, bonne hydratation, alimentation adaptée et suppression de toute substance hépatotoxique (alcool, certains médicaments).

La guérison est la règle dans la très grande majorité des cas. Une fois guéri, le patient acquiert une immunité à vie contre le virus.

---

7. Prévention

La prévention repose principalement sur deux volets : l'amélioration des conditions d'hygiène et la vaccination.

Les mesures d'hygiène comprennent le lavage fréquent des mains, la consommation d'eau potable, l'assainissement des eaux usées, la cuisson correcte des aliments, en particulier des coquillages et crustacés.

La vaccination est recommandée pour les personnes à risque ou voyageant dans des zones d'endémie. Le schéma vaccinal comprend deux doses administrées à 6 à 12 mois d'intervalle. Le vaccin offre une protection durable, souvent pour plusieurs décennies. Il est bien toléré, avec peu d'effets secondaires. Dans certains pays, il fait partie du calendrier vaccinal pour les enfants ou pour les populations à risque.

---

8. Perspectives de santé publique

L'hépatite A peut être éliminée comme problème de santé publique grâce à une combinaison de stratégies vaccinales et d'amélioration des infrastructures sanitaires. Toutefois, les disparités économiques et sociales limitent l'accès aux vaccins et à l'eau potable dans de nombreuses régions du monde.

Le suivi épidémiologique et les campagnes de sensibilisation demeurent essentiels, notamment dans les contextes de crise humanitaire, de catastrophes naturelles ou de mouvements massifs de populations. À l'avenir, les changements climatiques et la mondialisation des échanges pourraient influencer la distribution du virus, rendant la prévention encore plus cruciale.

---

9. Conclusion

L'hépatite A est une maladie évitable et le plus souvent bénigne, mais qui peut être grave dans certains cas. La vaccination et l'hygiène sont les piliers de la lutte contre sa propagation. Le renforcement des politiques de santé publique, la vaccination ciblée des populations à risque et l'éducation sanitaire sont essentiels pour réduire la morbidité liée à cette infection dans le monde.

---

10. Références scientifiques

82,83,84,85,86

11.Cytomégalovirus (CMV)

1. Introduction

Le cytomégalovirus (CMV) est un virus de la famille des *Herpesviridae*, sous-famille des *Betaherpesvirinae*. Comme ses cousins herpès simplex et varicelle-zona, il possède la capacité de persister à vie dans l'organisme sous forme latente après une primo-infection, avec un risque de réactivation ultérieure. Le CMV est extrêmement répandu dans la population mondiale. Chez les personnes en bonne santé, l'infection est souvent asymptomatique ou bénigne, mais elle peut entraîner des complications graves chez les nouveau-nés, les femmes enceintes et les personnes immunodéprimées.

---

2. Épidémiologie

Le CMV est l'un des virus les plus communs chez l'humain. On estime que **60 à 90 % de la population adulte mondiale** a été exposée au CMV, avec des variations selon les régions, les niveaux socio-économiques et les conditions sanitaires. La séroprévalence augmente avec l'âge. Dans les pays à faible revenu, la plupart des enfants sont déjà infectés avant l'âge de 5 ans. Dans les pays à revenu élevé, l'infection se produit souvent plus tard, à l'adolescence ou à l'âge adulte.

La transmission peut se produire de manière horizontale (contact direct avec des sécrétions infectieuses : salive, urine, sang, lait maternel, relations sexuelles) ou verticale (de la mère

à l’enfant pendant la grossesse, l’accouchement ou l’allaitement).

---

3. Transmission et groupes à risque

Le CMV se transmet par plusieurs voies :

- **Transmission congénitale** : de la mère au fœtus via le placenta.
- **Transmission périnatale** : lors de l’accouchement ou par l’allaitement.
- **Transmission interhumaine** : par la salive, les urines, les larmes, les rapports sexuels ou les transfusions sanguines.

Les groupes à risque sont :

- **Les nouveau-nés** en cas d’infection congénitale.
- **Les femmes enceintes séronégatives**, susceptibles de contracter une primo-infection durant la grossesse.
- **Les patients immunodéprimés**, notamment les greffés d’organes, les personnes vivant avec le VIH/SIDA, et les patients sous chimiothérapie ou immunosuppresseurs.

---

4. Manifestations cliniques

Chez les sujets immunocompétents, l'infection primaire par le CMV est souvent asymptomatique. Elle peut parfois se manifester par un **syndrome mononucléosique** : fièvre, asthénie, lymphocytose, et adénopathies, sans atteinte grave.

Chez les **nouveau-nés**, l'infection congénitale est l'une des causes les plus fréquentes de handicaps neurologiques d'origine infectieuse. Environ 10 % des enfants infectés in utero présentent des signes cliniques à la naissance : ictère, pétéchies, microcéphalie, calcifications intracrâniennes, et retard de croissance. Certains peuvent développer des complications tardives, notamment une **surdité neurosensorielle** ou des troubles cognitifs.

Chez les **patients immunodéprimés**, les manifestations sont plus graves : pneumopathies, rétinites, hépatites, colites, encéphalites, et syndromes fébriles prolongés. Le CMV est une cause majeure de morbidité et de mortalité chez les greffés et les patients atteints de SIDA.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur plusieurs techniques :

- **Sérologie CMV** : utile pour déterminer le statut immunitaire (IgG/IgM), notamment chez la femme enceinte.

- **PCR (amplification génomique)** : pour détecter l'ADN viral dans le sang, l'urine, le liquide amniotique ou le LCR.
- **Antigénémie pp65** : méthode spécifique utilisée chez les patients immunodéprimés.
- **Histologie** : dans les tissus infectés, des cellules géantes avec des inclusions intranucléaires caractéristiques en « œil de hibou » peuvent être observées.

Chez la femme enceinte, la détection précoce d'une infection primaire est essentielle. En cas d'infection suspectée, une amniocentèse peut être réalisée après la 21e semaine de grossesse pour rechercher le virus chez le fœtus.

---

6. Traitement

Chez les sujets immunocompétents, aucun traitement n'est généralement nécessaire. La maladie est spontanément résolutive.

Chez les patients à risque, notamment immunodéprimés ou atteints d'infections graves, le traitement repose sur les **antiviraux spécifiques** :

- **Ganciclovir** (voie intraveineuse),
- **Valganciclovir** (voie orale),
- **Foscarnet** ou **cidofovir** en cas de résistance.

Ces traitements nécessitent une surveillance étroite en raison de leur toxicité (notamment hématologique et rénale). La prévention par prophylaxie ou thérapie préemptive est également utilisée chez les patients greffés.

Actuellement, **aucun traitement antiviral n'est validé pour traiter une infection congénitale asymptomatique**, bien que des essais soient en cours sur l'utilité des antiviraux dans les formes symptomatiques précoces.

---

7. Prévention

La prévention du CMV repose essentiellement sur les **mesures d'hygiène** :

- Se laver les mains après avoir manipulé des couches ou des sécrétions,
- Éviter de partager des ustensiles, des biberons ou de la nourriture,
- Nettoyer soigneusement les surfaces contaminées.

Chez les femmes enceintes séronégatives, ces mesures sont cruciales, en particulier si elles sont en contact fréquent avec de jeunes enfants.

Chez les patients greffés ou immunodéprimés, la prévention repose sur :

- La sélection de donneurs et receveurs selon leur statut sérologique CMV,

- La prophylaxie antivirale ou la surveillance virologique (thérapie préemptive).

À ce jour, **il n’existe pas de vaccin commercialisé contre le CMV**, bien que plusieurs candidats soient en phase avancée de développement clinique. La mise au point d’un vaccin efficace constitue un enjeu majeur de santé publique.

---

8. Impact en santé publique

Le CMV est la **principale cause d’infection congénitale dans le monde**, affectant environ 0,5 à 2 % des nouveau-nés. Malgré sa fréquence et ses conséquences potentielles graves, il reste peu connu du grand public et insuffisamment pris en compte dans les politiques de prévention prénatale.

Chez les personnes immunodéprimées, le CMV représente une menace sérieuse, justifiant une surveillance étroite et des stratégies de prévention spécifiques. L’émergence de résistances antivirales dans ces populations vulnérables complique encore la prise en charge.

Le fardeau économique et social du CMV est significatif, en raison des coûts liés aux soins prolongés, aux handicaps congénitaux et aux hospitalisations. Cela souligne l’importance de la recherche, de la prévention et de la sensibilisation, en particulier chez les femmes enceintes et les professionnels de santé.

---

9. Conclusion

Le cytomégalovirus est un virus largement répandu, souvent inoffensif chez les personnes en bonne santé, mais potentiellement redoutable dans certains contextes. Il représente un enjeu majeur en obstétrique, en néonatalogie et en médecine des transplantations. L'absence de vaccin, le risque de transmission congénitale, la gravité des formes chez les immunodéprimés et les limites des traitements actuels appellent à une vigilance accrue. La prévention, fondée sur l'hygiène et la surveillance, reste aujourd'hui la meilleure arme disponible contre ce virus silencieux mais redoutable.

---

10. Références scientifiques

87,88,89,90,91,92

12.Herpès simplex (HSV-1 et HSV-2)

1. Introduction

Les virus Herpès simplex (HSV) sont des agents pathogènes humains très répandus responsables d'infections récurrentes à travers le monde. Il en existe deux types principaux : **HSV-1**, qui affecte principalement la sphère orofaciale, et **HSV-2**, associé le plus souvent à l'herpès génital. Ces virus appartiennent à la famille des *Herpesviridae*, sous-famille des *Alphaherpesvirinae*. Une fois contracté, le virus persiste à vie dans l'organisme sous forme latente dans les ganglions nerveux sensoriels, avec des réactivations possibles au cours de la vie.

Bien que généralement bénins chez les sujets immunocompétents, les HSV peuvent provoquer des formes graves, notamment chez les nouveau-nés, les personnes immunodéprimées et en cas d'atteinte neurologique.

---

2. Épidémiologie

Le HSV-1 est l'un des virus humains les plus répandus dans le monde. Il est acquis généralement dans l'enfance par contact salivaire. On estime que **plus de 65 % de la population mondiale est porteuse du HSV-1**. Le HSV-2 est acquis plus tard, souvent à l'âge adulte, par voie sexuelle. Sa prévalence varie selon les régions, l'âge, le sexe et les comportements sexuels, touchant **environ 11 % des adultes dans le monde**.

La co-infection avec d'autres infections sexuellement transmissibles (IST), notamment le VIH, est fréquente, et le HSV-2 est un facteur reconnu d’augmentation du risque de transmission du VIH.

---

3. Transmission et facteurs de risque

La transmission du HSV dépend de son type :

- **HSV-1** se transmet principalement par la **salive** (baisers, objets contaminés) et parfois par voie génitale lors de rapports oro-génitaux.
- **HSV-2** se transmet par **voie sexuelle** (contact avec les lésions ou les muqueuses).

Le virus est particulièrement contagieux lors des poussées symptomatiques, mais il peut aussi être transmis en l’absence de symptômes, par **excrétion virale asymptomatique**. Les facteurs de risque incluent :

- Rapports sexuels non protégés,
- Multiples partenaires,
- Âge jeune au moment des premières relations sexuelles,
- Immunosuppression (VIH, traitements immunosuppresseurs),
- Stress, fièvre, menstruations, exposition solaire (pour la réactivation du HSV-1).

4. Manifestations cliniques

4.1 Primo-infection

La primo-infection herpétique est souvent asymptomatique, mais lorsqu'elle est symptomatique, elle peut être sévère. Elle survient quelques jours après le contact avec le virus.

- **HSV-1** : gingivostomatite herpétique (lésions ulcéreuses buccales, douleurs, fièvre), kératoconjonctivite.
- **HSV-2** : ulcérations génitales douloureuses, adénopathies inguinales, syndrome pseudo-grippal.

Chez certains individus, la primo-infection peut entraîner une **encéphalite herpétique** ou une **méningite aseptique**, complications rares mais graves.

4.2 Infections récurrentes

Après la primo-infection, le virus persiste dans les ganglions sensitifs et peut se réactiver périodiquement :

- **HSV-1** : herpès labial (bouton de fièvre), souvent déclenché par le stress, la fièvre, l'exposition au soleil.
- **HSV-2** : herpès génital récurrent, avec épisodes douloureux, parfois associés à une excrétion virale sans lésions.

4.3 Formes sévères

- **Encéphalite herpétique** (surtout HSV-1) : urgence neurologique, avec fièvre, troubles de la conscience, convulsions, signes focaux.
- **Herpès néonatal** (souvent HSV-2) : infection transmise de la mère à l'enfant au moment de l'accouchement. Peut être cutanéo-muqueuse, disséminée ou neurologique, avec un pronostic grave en l'absence de traitement rapide.
- **Herpès disséminé** : chez les immunodéprimés, le virus peut provoquer des infections sévères multiviscérales.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic de l'herpès repose sur :

- **La clinique** : lésions vésiculeuses douloureuses, érosions, récidives typiques.
- **La PCR** : méthode de référence pour détecter l'ADN viral dans les lésions, le LCR (en cas d'atteinte neurologique), ou d'autres liquides biologiques.
- **La culture virale** : utilisée dans les laboratoires spécialisés.
- **La sérologie HSV-1/HSV-2** : utile pour déterminer le statut immunitaire ou pour le dépistage prénatal.

---

6. Traitement

Le traitement repose sur les **antiviraux inhibant la réplication virale**, en particulier :

- **Aciclovir** (voie orale ou intraveineuse),
- **Valaciclovir** (voie orale),
- **Famciclovir**.

Schémas thérapeutiques :

- **Traitement de la primo-infection** : antiviral pendant 7 à 10 jours.
- **Traitement des récurrences** : antiviral court de 1 à 5 jours.
- **Traitement suppressif** : chez les patients ayant des récurrences fréquentes ou pour réduire la transmission à un partenaire.

Dans les formes sévères, notamment neurologiques ou néonatales, l'aciclovir intraveineux est administré à fortes doses.

---

7. Prévention

Il n'existe actuellement **aucun vaccin commercialisé contre les HSV-1 ou HSV-2**, malgré plusieurs essais cliniques.

Les stratégies de prévention incluent :

- **Préservatifs** : réduisent mais n’éliminent pas totalement le risque.
- **Éducation sexuelle** : sur les modes de transmission, l’excrétion asymptomatique, les signes cliniques.
- **Traitement suppressif** : chez les personnes atteintes d’herpès génital, réduit le risque de transmission à un partenaire.
- **Dépistage prénatal ciblé** : en cas d’antécédents d’herpès génital chez la femme enceinte.

En cas d’herpès actif au moment de l’accouchement, une **césarienne** peut être indiquée pour prévenir la transmission néonatale.

---

8. Impact en santé publique

L’infection herpétique a un **impact psychosocial important**, en particulier dans ses formes génitales. Elle entraîne un stress émotionnel, une anxiété liée à la transmission et une stigmatisation sociale.

Sur le plan médical, elle complique la grossesse, les relations sexuelles et augmente la susceptibilité à d'autres infections, notamment le VIH. Le **coût économique** lié au traitement des formes sévères (encéphalites, herpès néonatal) et au suivi des patients est non négligeable.

La **réplication silencieuse** du virus et l'absence de vaccin compliquent le contrôle de sa propagation. Des efforts soutenus en matière de recherche, de prévention et de communication sont donc nécessaires.

---

9. Conclusion

Les virus Herpès simplex 1 et 2 sont des agents infectieux très répandus, à l'origine de manifestations bénignes mais aussi de complications graves dans certaines situations. Leur capacité de latence et de réactivation rend leur éradication impossible, mais leur contrôle est possible par des mesures de prévention, des traitements antiviraux efficaces et une sensibilisation accrue du public. En l'absence de vaccin, l'enjeu reste de limiter la transmission et d'accompagner les personnes infectées dans leur prise en charge globale.

---

10. Références scientifiques

93,94,95,96,97,98

13.Molluscum contagiosum

1. Introduction

Le molluscum contagiosum est une infection cutanée virale fréquente, causée par un **poxvirus** spécifique à l'humain, le *Molluscipoxvirus*. Cette affection est généralement bénigne et auto-limitée, touchant principalement les enfants, mais elle peut également survenir chez les adultes, notamment dans un contexte d'immunosuppression ou de transmission sexuelle.

Bien que peu dangereuse, cette infection pose des questions d'ordre esthétique, social et épidémiologique. Sa nature contagieuse et la gêne qu'elle provoque incitent souvent à consulter, bien que le traitement ne soit pas toujours indispensable.

---

2. Épidémiologie

Le molluscum contagiosum est répandu dans le monde entier, avec une **prévalence plus élevée chez les enfants âgés de 1 à 10 ans**. Il se transmet facilement par contact direct peau-à-peau ou via des objets contaminés (linge, serviettes, jouets, etc.).

Chez les adultes, la maladie est plus rare et s'observe généralement :

- **Par voie sexuelle**, avec des lésions localisées dans la région génitale, pubienne ou périnéale.

- **Chez les immunodéprimés**, notamment les patients atteints de VIH, chez qui les lésions peuvent être plus nombreuses, atypiques, voire résistantes au traitement.

La maladie est plus fréquente dans les zones tropicales, en milieu communautaire (crèches, piscines) ou lorsque les conditions d'hygiène sont précaires.

---

3. Transmission et facteurs de risque

La transmission du molluscum contagiosum se fait par :

- **Contact direct peau-à-peau** : entre enfants, pendant le jeu ou des activités physiques.
- **Autoinoculation** : une lésion peut en contaminer une autre par grattage.
- **Fomites** : objets contaminés, comme serviettes, jouets, vêtements.
- **Rapports sexuels** : chez l’adulte, forme génitale du molluscum contagiosum.

Les principaux facteurs de risque incluent :

- Âge pédiatrique,
- Dermatite atopique (fragilité de la barrière cutanée),
- Immunodépression (VIH, greffes, traitements immunosuppresseurs),

- Activités aquatiques (piscines, bains collectifs),
- Conditions d’hygiène insuffisantes.

---

4. Manifestations cliniques

Les lésions de molluscum contagiosum sont typiques et facilement reconnaissables :

- Petites **papules perlées**, bombées, **ombiliquées au centre**, de couleur chair ou rosée,
- Taille variant de 2 à 5 mm, parfois plus grandes,
- Regroupées en **petits foyers ou disséminées** sur la peau,
- Asymptomatiques mais parfois **prurigineuses**,
- Localisation fréquente : tronc, membres, visage (chez l’enfant), région génitale, périnéale, bas-ventre (chez l’adulte).

Chez l’immunodéprimé, les lésions peuvent être :

- Multiples, coalescentes,
- Atypiques (absence d’ombilication),
- Localisées sur le visage, le cou, le cuir chevelu ou les muqueuses.

L’infection évolue lentement, avec une **durée moyenne de 6 à 12 mois**, parfois jusqu’à 2 ans. La guérison se fait sans cicatrice, sauf en cas de grattage ou d’infection secondaire.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic est **clinique** dans la grande majorité des cas, fondé sur l’aspect typique des lésions.

En cas de doute, ou chez les patients immunodéprimés, le diagnostic peut être confirmé par :

- **Examen dermatoscopique** : visualisation de l’ombilication centrale.
- **Examen histologique** (biopsie cutanée) : montre des inclusions virales caractéristiques appelées *corps de molluscum* (corps d’Henderson-Patterson).
- **PCR ou test virologique** : rarement nécessaire, sauf dans un contexte particulier (lésions atypiques, suspicion de cancer cutané).

Le diagnostic différentiel inclut :

- Verrues vulgaires,
- Acné,
- Milia,
- Papules de la dermatite atopique,

- Condylomes (en cas de localisation génitale).

---

6. Traitement

Le molluscum contagiosum est **auto-résolutif** dans la majorité des cas. Enfants et patients immunocompétents peuvent guérir spontanément, sans traitement, dans un délai de plusieurs mois à deux ans.

Toutefois, un traitement peut être proposé en cas de :

- Gêne esthétique ou psychologique,
- Lésions douloureuses ou prurigineuses,
- Surinfection bactérienne,
- Nombre important de lésions ou extension rapide,
- Risque de transmission à l'entourage.

Traitements physiques :

- **Curetage** : ablation mécanique des lésions avec une curette dermatologique (risque de cicatrice, douloureux),
- **Cryothérapie** : application d'azote liquide pour détruire les lésions,
- **Laser CO_2** : efficace mais réservé à certains cas.

Traitements topiques :

- **Crèmes kératolytiques** (acide salicylique),
- **Podophyllotoxine**, **cantharidine** (vésicantes),
- **Imiquimod** (immunomodulateur, efficacité controversée),
- **Tretinoïne** (rétinoïde local).

Le choix du traitement dépend de l’âge, du nombre de lésions, de la localisation et du contexte médical du patient. La surveillance est généralement suffisante chez l’enfant.

---

7. Prévention

Il n’existe pas de vaccin contre le molluscum contagiosum. Les mesures de prévention reposent sur :

- Éviter le grattage des lésions pour limiter l’autoinoculation,
- Utiliser une serviette propre et personnelle,
- Ne pas partager le linge de bain, les vêtements ou les jouets contaminés,
- Couvrir les lésions si nécessaire, notamment en collectivité ou lors des activités sportives,
- Éviter les contacts sexuels non protégés en cas de molluscum génital.

Chez l’enfant, il n’est pas nécessaire d’exclure l’enfant de la crèche ou de l’école, mais une vigilance sur l’hygiène est recommandée.

---

8. Impact en santé publique

Le molluscum contagiosum n’est pas une maladie grave, mais son **impact en santé publique est non négligeable**, en particulier en pédiatrie. Il entraîne :

- Une **demande fréquente de consultation médicale**,
- Une **inquiétude parentale** liée à l’aspect contagieux et la durée prolongée des lésions,
- Des **coûts de traitement** parfois élevés (notamment pour les thérapies topiques ou physiques),
- Des difficultés de gestion en collectivité (écoles, crèches, clubs sportifs),
- Une **dimension psychosociale** dans les formes génitales, notamment chez les adolescents et les adultes.

Dans les pays en développement, où l’hygiène est parfois limitée, les formes étendues sont plus fréquentes, notamment chez les patients immunodéprimés, ce qui peut représenter un défi thérapeutique et épidémiologique.

---

9. Conclusion

Le molluscum contagiosum est une infection virale cutanée fréquente, bénigne et généralement auto-résolutive. Elle concerne principalement les enfants, mais peut aussi toucher les adultes, notamment dans un contexte sexuel ou immunodéprimé. Son diagnostic est clinique, et le traitement, souvent inutile, vise à soulager la gêne ou à limiter la transmission. Bien qu’il n’existe ni vaccin ni traitement antiviral spécifique, une bonne hygiène et des mesures de prévention simples permettent d’en limiter la propagation. Sa prise en charge repose avant tout sur une éducation rassurante des patients et de leur entourage.

---

10. Références scientifiques

99,100,101,102,103,104

14.COVID-19 (SARS-CoV-2)

1. Introduction

La COVID-19 est une maladie infectieuse causée par le virus SARS-CoV-2 (Syndrome Respiratoire Aigu Sévère Coronavirus 2), un **coronavirus émergent** identifié pour la première fois en Chine à la fin de l'année 2019. L'infection s'est rapidement propagée à l'échelle mondiale, entraînant une **pandémie déclarée par l'OMS en mars 2020**. Cette crise sanitaire sans précédent a bouleversé les systèmes de santé, l'économie mondiale et les habitudes sociales.

La maladie présente une **variabilité clinique importante**, allant d'une infection asymptomatique à des formes graves, parfois mortelles, notamment chez les personnes âgées ou présentant des comorbidités. Depuis l'apparition de la COVID-19, de nombreux variants ont émergé, rendant le suivi épidémiologique et l'adaptation des stratégies de contrôle particulièrement complexes.

---

2. Origine et épidémiologie

Le SARS-CoV-2 appartient à la famille des **coronavirus**, déjà responsable de maladies telles que le SRAS (2003) et le MERS (2012). Il est suspecté d'avoir une **origine zoonotique**, probablement issue de chauves-souris, avec un hôte intermédiaire encore débattu.

La pandémie a connu plusieurs **vagues épidémiques successives**, liées notamment :

- À l’émergence de **variants plus transmissibles** (Alpha, Delta, Omicron, etc.),
- Aux différences de **stratégies sanitaires** selon les pays,
- À la **couverture vaccinale variable** dans le monde.

La COVID-19 a touché **plus de 700 millions de personnes** dans le monde, avec des millions de décès, principalement chez les sujets âgés et/ou atteints de maladies chroniques.

---

3. Transmission et facteurs de risque

Le SARS-CoV-2 se transmet principalement par :

- **Aérosols et gouttelettes respiratoires**, lors de la toux, des éternuements, ou simplement de la parole,
- **Contact direct** avec une personne infectée,
- **Surfaces contaminées**, bien que ce mode soit moins fréquent.

Le virus est particulièrement **contagieux** dans les 2 à 3 jours précédant l'apparition des symptômes. Les principaux facteurs de risque de formes graves sont :

- **Âge avancé** (>65 ans),

- **Comorbidités** : diabète, obésité, maladies cardiovasculaires, respiratoires ou rénales chroniques,
- **Immunodépression**,
- **Grossesse**, notamment au 3e trimestre,
- **Absence de vaccination**.

---

4. Manifestations cliniques

La COVID-19 peut présenter un **large spectre clinique** :

- **Formes asymptomatiques** (10 à 40 % des cas),
- **Formes bénignes à modérées** : fièvre, toux sèche, fatigue, anosmie, dysgueusie, myalgies, céphalées, diarrhée, éruption cutanée,
- **Formes sévères** : pneumonie, syndrome de détresse respiratoire aiguë (SDRA), défaillance multiviscérale,
- **Formes prolongées** : persistance de symptômes au-delà de 4 semaines (*COVID long*), incluant fatigue, dyspnée, troubles cognitifs, douleurs thoraciques ou musculaires.

Des formes pédiatriques spécifiques ont également été décrites, notamment un **syndrome inflammatoire multi-systémique (PIMS)**.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur des tests virologiques permettant la **détection directe du virus ou de son génome** :

- **RT-PCR nasopharyngée** : référence en phase aiguë,
- **Tests antigéniques rapides** : résultats en 15-30 minutes, utilité en dépistage,
- **Sérologies** : utiles pour évaluer la réponse immunitaire ou un contact antérieur.

Des examens complémentaires (radiographie thoracique, scanner, bilan biologique) sont parfois nécessaires dans les formes graves pour évaluer l'atteinte pulmonaire et l'état inflammatoire.

---

6. Traitement

La prise en charge varie selon la gravité de la maladie :

- **Formes légères à modérées** : repos, hydratation, antipyrétiques, surveillance à domicile.
- **Formes graves** : hospitalisation avec oxygénothérapie, anticoagulation, traitements spécifiques.

Thérapies spécifiques :

- **Antiviraux** : remdesivir, molnupiravir, nirmatrelvir/ritonavir (Paxlovid),

- **Corticostéroïdes** : dexaméthasone en cas d'atteinte respiratoire sévère,
- **Immunomodulateurs** : tocilizumab (anti-IL6) dans les formes inflammatoires,
- **Anticorps monoclonaux** : usage réduit avec l'évolution des variants.

Le traitement est adapté à l'état clinique, aux comorbidités, et aux variants en circulation.

---

7. Prévention

La lutte contre la COVID-19 repose sur une stratégie globale de prévention :

- **Vaccination** : arme principale pour réduire les formes graves et les hospitalisations. Plusieurs vaccins sont disponibles (ARN messager, vecteurs viraux, sous-unités protéiques).
- **Mesures barrières** : port du masque, lavage des mains, distanciation sociale.
- **Dépistage régulier** et **isolement des cas positifs**.
- **Aération des lieux clos** et télétravail si nécessaire.

La **vaccination** a significativement réduit les hospitalisations et la mortalité, même face aux variants. Des **rappels vaccinaux** sont régulièrement recommandés pour les populations à risque.

---

8. Impact global et sociétal

La COVID-19 a eu un impact sans précédent sur :

- **La santé publique** : surcharge des hôpitaux, report des soins non urgents, crise des professionnels de santé,
- **L'économie mondiale** : récessions, fermetures d'entreprises, chômage,
- **La santé mentale** : isolement, anxiété, troubles dépressifs,
- **L'éducation** : fermeture des écoles, enseignement à distance,
- **Les inégalités sociales** : accentuation des disparités sanitaires et économiques.

La gestion de la pandémie a aussi mis en lumière l'importance des **systèmes de surveillance épidémiologique** et de la **coopération internationale**.

---

9. Variants et évolution

Depuis son émergence, le SARS-CoV-2 a connu de nombreuses mutations, donnant naissance à des **variants préoccupants** :

- **Alpha, Beta, Gamma** : premières souches préoccupantes,

- **Delta** : plus transmissible, plus virulent,
- **Omicron** (et ses sous-variants) : extrêmement transmissible, mais moins virulent.

Les variants peuvent **échapper partiellement à l’immunité vaccinale ou naturelle**, nécessitant des ajustements vaccinaux réguliers. Une **surveillance génomique mondiale** est essentielle pour anticiper les vagues futures.

---

10. COVID long

Une proportion significative de patients, même jeunes ou ayant eu une forme bénigne, développe des **symptômes persistants** plusieurs semaines ou mois après l’infection :

- Fatigue chronique,
- Troubles cognitifs (brouillard mental),
- Dyspnée,
- Anxiété ou dépression,
- Douleurs musculaires ou articulaires.

Le **COVID long** est un enjeu majeur de santé publique, nécessitant une prise en charge pluridisciplinaire et une reconnaissance institutionnelle.

---

11. Conclusion

La pandémie de COVID-19 représente l’un des plus grands défis sanitaires du XXIe siècle. L’adaptation rapide des systèmes de santé, la recherche biomédicale, la mise au point de vaccins en un temps record, et les mesures de prévention ont permis d’en limiter les conséquences les plus dramatiques. Toutefois, le virus reste présent, avec des **variants évolutifs et un impact persistant** sur la société. La vigilance, la recherche continue, et la solidarité internationale restent indispensables pour faire face à cette maladie aux multiples facettes.

---

12. Références scientifiques

105,106,107,108,109,110,111,112,113

15.Mononucléose infectieuse (virus Epstein-Barr)

1. Introduction

La mononucléose infectieuse (MI) est une infection virale aiguë causée par le **virus Epstein-Barr (EBV)**, un membre de la famille des **Herpesviridae**. Elle est également connue sous le nom de "maladie du baiser", en raison de sa transmission fréquente par la salive. L'infection est généralement bénigne chez les adolescents et les jeunes adultes, mais elle peut provoquer des symptômes importants, une fatigue prolongée, et, plus rarement, des complications sévères. L'EBV est également associé à plusieurs pathologies chroniques et oncogéniques.

---

2. Épidémiologie

Le virus Epstein-Barr est l'un des **virus humains les plus répandus dans le monde**, infectant environ **95 % de la population adulte mondiale**. L'infection survient le plus souvent dans l'enfance et passe alors inaperçue ou se manifeste par des symptômes bénins. Lorsque la primo-infection a lieu à l'adolescence ou chez le jeune adulte, elle est plus fréquemment symptomatique.

La mononucléose infectieuse touche majoritairement les sujets âgés de **15 à 25 ans**, en particulier dans les pays industrialisés

où l'exposition au virus est plus tardive. Elle est rare chez les enfants de moins de 5 ans.

---

3. Transmission et physiopathologie

L’EBV se transmet principalement par :

- **Salive** (embrassades, partage d’ustensiles ou de boissons),
- Moins fréquemment par **transfusions sanguines** ou **transplantations d'organes**.

Le virus infecte initialement les **épithéliums oropharyngés**, puis les **lymphocytes B**, dans lesquels il persiste à l’état latent. Cette latence est à l’origine de réactivations possibles et de liens avec certaines pathologies chroniques. L’activation du système immunitaire (réponse lymphocytaire T) explique une grande partie des manifestations cliniques.

---

4. Manifestations cliniques

L’incubation dure en moyenne **4 à 6 semaines**. Les symptômes peuvent durer de **2 à 4 semaines**, mais une asthénie prolongée est fréquente.

Symptômes typiques :

- **Fièvre modérée à élevée**,

- **Angine érythémato-pultacée** (souvent confondue avec une angine bactérienne),
- **Adénopathies cervicales postérieures** bilatérales,
- **Asthénie importante**, parfois invalidante,
- **Splénomégalie** dans environ 50 % des cas.

Signes cliniques associés :

- Hépatomégalie, ictère modéré,
- Éruption cutanée (surtout après la prise d'aminopénicillines),
- Œdème des paupières, pétéchies au palais,
- Toux, céphalées, douleurs abdominales.

Chez les sujets immunodéprimés, l'infection peut évoluer vers des formes plus sévères ou être réactivée de manière chronique.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic est souvent **clinique** en présence du tableau typique, mais il est confirmé par des examens biologiques.

Examens biologiques :

- **Hémogramme** : lymphocytose, parfois avec présence de cellules mononucléées atypiques (lymphocytes activés),

- **Bilan hépatique** : cytolyse modérée, élévation des transaminases,
- **Sérologie EBV** :
    - IgM anti-VCA (viral capsid antigen) : signe une infection récente,
    - IgG anti-VCA : persiste à vie,
    - Absence d’anticorps anti-EBNA (Epstein-Barr nuclear antigen) : confirme le caractère aigu de l'infection.

Test rapide :

- **Test de Paul-Bunnell (test des hétérophiles)** : moins sensible chez les enfants.

Un diagnostic différentiel doit être évoqué devant une angine fébrile, notamment : infection à CMV, VIH, toxoplasmose, adénovirus, etc.

---

6. Traitement

Il n’existe pas de traitement antiviral spécifique pour l’EBV en contexte de mononucléose infectieuse.

Prise en charge :

- **Repos prolongé**, en particulier lors d’une asthénie importante,

- **Hydratation**, antipyrétiques (paracétamol),
- **Éviction des activités sportives de contact** pendant au moins 4 semaines en cas de splénomégalie, pour éviter une rupture de la rate.

Traitement symptomatique :

- **Anti-inflammatoires** en cas de douleurs cervicales ou de fièvre persistante,
- **Corticothérapie** exceptionnelle (complications respiratoires, thrombopénie, atteinte neurologique).

Les **antibiotiques ne sont pas indiqués**, sauf en cas de surinfection bactérienne (ex : surinfection de l'angine).

---

7. Complications

La mononucléose est habituellement bénigne, mais certaines complications peuvent survenir, notamment :

- **Rupture splénique** : rare mais grave,
- **Complications hématologiques** : anémie hémolytique auto-immune, thrombopénie, neutropénie,
- **Atteinte neurologique** : méningite aseptique, encéphalite, syndrome de Guillain-Barré,
- **Hépatite aiguë** : rare, généralement modérée,

- **Obstruction des voies aériennes supérieures** par hypertrophie amygdalienne.

Chez les patients immunodéprimés, le virus peut entraîner des formes sévères, voire mortelles.

---

8. EBV et pathologies associées

Outre la mononucléose infectieuse, l’EBV est impliqué dans plusieurs pathologies oncogéniques ou chroniques :

- **Lymphome de Burkitt**,
- **Carcinome nasopharyngé**,
- **Lymphome de Hodgkin**,
- **Lymphoproliférations post-transplantation**,
- **Syndrome d’activation macrophagique ou hémophagocytose**,
- **Syndrome de fatigue chronique (en lien hypothétique)**.

L’infection à EBV reste donc une problématique importante en immunologie, oncologie et médecine infectieuse.

---

9. Prévention et santé publique

Il n’existe pas actuellement de **vaccin contre le virus Epstein-Barr**, bien que plusieurs candidats soient en cours de développement.

Mesures de prévention :

- Éviter les **échanges de salive** en période d'infection aiguë,
- **Hygiène des mains**,
- Information des jeunes adultes sur le mode de transmission.

La prévention repose essentiellement sur l'information et la surveillance des complications. Une attention particulière est portée aux **personnes immunodéprimées**, en raison du risque de réactivation et de complications graves.

---

10. Conclusion

La mononucléose infectieuse, causée par l’EBV, est une infection virale fréquente, généralement bénigne, mais qui peut provoquer une fatigue durable et des complications, notamment chez les sujets à risque. Le virus persiste à l’état latent après l’infection et peut jouer un rôle dans plusieurs pathologies graves, y compris certains cancers. La recherche actuelle vise à mieux comprendre les mécanismes de latence et de

réactivation, ainsi qu’à développer des vaccins préventifs pour réduire la charge mondiale de cette infection.

---

11. Références scientifiques

114,115,116,117,118,119,120,121

B. Maladies bactériennes

1. Scarlatine (Streptococcus pyogenes)

1. Introduction

La scarlatine est une maladie infectieuse d'origine bactérienne, historiquement redoutée avant l'avènement des antibiotiques. Elle est provoquée par une souche particulière de *Streptococcus pyogenes*, un streptocoque bêta-hémolytique du groupe A. Bien qu'aujourd'hui la scarlatine soit généralement bénigne, elle reste sous surveillance en raison de sa forte contagiosité, de ses potentielles complications et de sa réémergence périodique sous forme d'épidémies locales.

---

2. Microbiologie de *Streptococcus pyogenes*

Streptococcus pyogenes est un cocci gram-positif, se présentant en chaînettes. Il est catalase négatif et possède une bêta-hémolyse franche sur gélose au sang. Cette bactérie est responsable d'un large éventail d'infections allant de la pharyngite à des formes invasives graves comme la fasciite nécrosante. Dans le cas de la scarlatine, les souches impliquées produisent des exotoxines érythrogéniques appelées toxines pyrogènes streptococciques (Spe), qui sont les principaux facteurs de virulence responsables des signes cliniques caractéristiques.

---

3. Épidémiologie

La scarlatine touche principalement les enfants âgés de 5 à 15 ans, bien qu’elle puisse affecter d'autres groupes d’âge. La transmission est interhumaine, principalement par gouttelettes respiratoires. Les épidémies sont favorisées par la promiscuité dans les écoles ou les communautés fermées. Dans certaines régions, une recrudescence des cas a été observée au cours des dernières décennies, notamment au Royaume-Uni et en Asie de l’Est, sans que les causes précises ne soient totalement élucidées.

---

4. Physiopathologie

L’infection initiale commence généralement par une colonisation des voies respiratoires supérieures. La bactérie produit ensuite des toxines pyrogènes qui activent massivement les lymphocytes T en contournant le processus de reconnaissance antigénique classique. Ce mécanisme de superantigène provoque une libération massive de cytokines pro-inflammatoires responsables des symptômes systémiques tels que la fièvre, l’éruption cutanée et la langue framboisée. Le système immunitaire produit par la suite des anticorps spécifiques, assurant une immunité durable contre la toxine produite par la souche infectante, mais pas contre d'autres souches.

---

5. Manifestations cliniques

La scarlatine débute généralement par une angine aiguë avec fièvre, maux de gorge, céphalées et parfois nausées. En un à deux jours apparaît une éruption cutanée diffuse, caractéristique par son aspect finement granité (« peau de papier de verre »), qui débute sur le thorax puis s'étend aux membres. Le visage reste souvent épargné à l'exception d'un érythème malar avec pâleur péribuccale. La langue devient d'abord blanche puis rouge vif (« langue framboisée »). D'autres signes incluent des adénopathies cervicales et une desquamation tardive notamment des paumes et des plantes.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose avant tout sur les données cliniques, mais peut être confirmé par un test de détection rapide de l'antigène streptococcique ou une culture de prélèvement de gorge. Les tests biologiques non spécifiques peuvent montrer une hyperleucocytose, une CRP élevée et parfois une protéinurie modérée. Le diagnostic différentiel inclut d'autres éruptions fébriles comme la rougeole, la rubéole, la maladie de Kawasaki ou encore la toxidermie médicamenteuse.

---

7. Traitement

Le traitement repose sur l'antibiothérapie, dont l'objectif est de raccourcir la durée des symptômes, prévenir les complications

et limiter la contagiosité. La pénicilline V orale est le traitement de première intention pendant dix jours. En cas d’allergie, les macrolides ou les céphalosporines peuvent être utilisés. Le traitement symptomatique inclut les antipyrétiques et l’hydratation. L’éviction scolaire est généralement recommandée pendant 24 heures après le début du traitement antibiotique.

---

8. Complications

Les complications de la scarlatine sont devenues rares dans les pays développés grâce à l’accès rapide aux antibiotiques. Elles peuvent néanmoins être précoces (abcès péri-amygdalien, otite moyenne aiguë, adénite cervicale) ou tardives, d’origine immunologique (rhumatisme articulaire aigu, glomérulonéphrite post-streptococcique). Ces complications résultent souvent d’une infection non traitée ou d’une réponse immunitaire exacerbée.

---

9. Prévention

La prévention repose essentiellement sur les mesures d’hygiène et l’isolement des cas confirmés. Il n’existe actuellement pas de vaccin contre *Streptococcus pyogenes*, bien que plusieurs projets de recherche soient en cours, notamment sur les protéines M et les toxines pyrogènes. Une surveillance

épidémiologique est cruciale pour détecter rapidement les foyers et adapter les stratégies de santé publique.

---

10. Conclusion

Bien que la scarlatine soit aujourd'hui considérée comme une maladie bénigne dans la majorité des cas, elle reste un marqueur important de la circulation de *Streptococcus pyogenes* dans la population. Sa capacité à produire des épidémies et à générer des complications immunologiques tardives justifie une vigilance continue. La combinaison du diagnostic clinique, de la confirmation microbiologique rapide et d'un traitement adapté permet un contrôle efficace de cette maladie historiquement redoutée.

---

11. Références scientifiques

122,123,124,125,126,127

2. Coqueluche (Bordetella pertussis)

1. Introduction

La coqueluche est une infection respiratoire bactérienne hautement contagieuse, causée par *Bordetella pertussis*. Malgré la vaccination systématique dans de nombreux pays, cette maladie continue de représenter un enjeu de santé publique, notamment chez les nourrissons non encore vaccinés et les personnes âgées. La coqueluche se caractérise par une toux spasmodique prolongée, pouvant entraîner des complications graves, voire mortelles chez les populations vulnérables. Sa résurgence, même dans les pays à forte couverture vaccinale, soulève des préoccupations concernant l'immunité collective et l'efficacité à long terme des vaccins actuels.

---

2. Agent pathogène : *Bordetella pertussis*

Bordetella pertussis est un petit bacille gram négatif strictement aérobie, non mobile, capsulé, appartenant à la famille des Alcaligenaceae. Cette bactérie est exclusivement humaine et se transmet par voie aérienne. Elle se fixe sur l'épithélium cilié des voies respiratoires où elle produit plusieurs toxines, dont la toxine pertussique, l'adhésine filamentaire, la pertactine et les hémagglutinines filamenteuses. Ces facteurs de virulence altèrent l'épithélium respiratoire,

inhibent la réponse immunitaire innée et induisent la toux caractéristique de la maladie.

---

3. Épidémiologie

La coqueluche affecte toutes les classes d'âge mais touche plus sévèrement les nourrissons de moins de six mois. La transmission se fait par aérosols lors des phases catarrhales où la charge bactérienne est la plus élevée. La maladie est endémique avec des pics épidémiques tous les 3 à 5 ans. Malgré la généralisation de la vaccination dans les années 1950, une recrudescence de cas est observée depuis les années 2000, attribuée en partie à la baisse de l'immunité post-vaccinale, à la modification antigénique des souches circulantes et à une meilleure surveillance diagnostique.

---

4. Physiopathologie

La pathogénie de *Bordetella pertussis* repose sur son aptitude à adhérer aux cellules ciliées respiratoires et à sécréter des toxines. La toxine pertussique perturbe les voies de signalisation intracellulaires en inactivant les protéines G, provoquant une réponse inflammatoire inappropriée et une hypersécrétion de mucus. L'altération des cils bronchiques entraîne une accumulation de sécrétions et l'incapacité à les éliminer, provoquant la toux paroxystique. La phase catarrhale

précède l'apparition des symptômes typiques, tandis que la phase paroxystique peut durer plusieurs semaines.

---

5. Présentation clinique

L'évolution clinique de la coqueluche se divise classiquement en trois phases.

- **Phase catarrhale** : dure 1 à 2 semaines, se manifeste par des symptômes peu spécifiques comme une rhinorrhée, une toux modérée et une fièvre légère.
- **Phase paroxystique** : dure 2 à 6 semaines, caractérisée par des quintes de toux intenses, souvent nocturnes, suivies d'une inspiration sifflante (« chant du coq ») et parfois de vomissements post-tussifs. Les nourrissons peuvent présenter des pauses respiratoires sans toux.
- **Phase de convalescence** : dure plusieurs semaines à mois, avec une toux persistante s'atténuant progressivement.

Chez les nourrissons, la présentation peut être atypique, parfois sans toux, mais avec apnées, cyanose, voire décès.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic de la coqueluche repose sur un faisceau d'arguments cliniques, épidémiologiques et biologiques. En phase précoce, la PCR sur prélèvement nasopharyngé est

l’outil diagnostique de référence en raison de sa rapidité et de sa sensibilité. La culture est plus spécifique mais moins sensible et prend plus de temps. Les sérologies peuvent être utiles en phase tardive. Le diagnostic est souvent clinique chez les cas contacts ou dans le cadre d’une épidémie. Les analyses complémentaires peuvent inclure une hémogramme montrant une hyperlymphocytose caractéristique chez les nourrissons.

---

7. Traitement

Le traitement antibiotique a pour objectif principal de réduire la contagiosité. Les macrolides (azithromycine, clarithromycine) sont les médicaments de choix. L’efficacité sur l’évolution clinique est limitée si l’antibiothérapie est débutée au-delà de la phase catarrhale. Chez les nourrissons hospitalisés, un traitement de soutien peut être nécessaire, incluant une oxygénothérapie, une surveillance des apnées, voire une assistance respiratoire. L'entourage proche doit être dépisté et traité préventivement si nécessaire.

---

8. Complications

Les complications sont surtout observées chez les nourrissons : pneumonie, apnées sévères, encéphalopathie hypoxique, hernies abdominales dues aux efforts de toux, et mort subite. Chez les adolescents et les adultes, les complications sont plus rares mais peuvent inclure une toux chronique, des fractures de

côtes et des syncopes. Le risque de transmission à des nourrissons non protégés est particulièrement préoccupant.

---

9. Prévention

La vaccination est la principale mesure préventive. Le vaccin contre la coqueluche est administré en plusieurs doses dans l'enfance, généralement sous forme d'un vaccin combiné (DTaP ou dTcaP). Les vaccins acellulaires ont remplacé les vaccins à cellules entières pour réduire les effets secondaires. Cependant, l'immunité induite par le vaccin acellulaire diminue avec le temps, justifiant des rappels réguliers à l'adolescence et à l'âge adulte. Une stratégie de "cocooning", qui consiste à vacciner l'entourage des nourrissons, est recommandée dans certains pays. La vaccination des femmes enceintes au troisième trimestre est également fortement préconisée pour protéger le nouveau-né via le transfert transplacentaire d'anticorps.

---

10. Conclusion

La coqueluche demeure une maladie potentiellement grave, en particulier pour les nourrissons non immunisés. Malgré une couverture vaccinale élevée, sa réémergence montre les limites de l'immunité vaccinale à long terme. Une surveillance épidémiologique accrue, une actualisation des recommandations vaccinales, ainsi qu'une sensibilisation du

grand public et des professionnels de santé sont essentiels pour maîtriser la propagation de cette infection respiratoire redoutable. La recherche vaccinale, notamment pour des formulations plus durables et des stratégies de vaccination élargies, représente un enjeu majeur pour les années à venir.

---

11. Références scientifiques

128,129,130,131,132,133

3. Diphtérie

1. Introduction

La diphtérie est une infection bactérienne aiguë, transmissible, qui affecte principalement les voies respiratoires supérieures, mais peut aussi se manifester sous des formes cutanées. Historiquement redoutée, elle a été à l'origine de pandémies meurtrières, notamment au XIXe siècle. Grâce à la vaccination systématique introduite au milieu du XXe siècle, l'incidence de la diphtérie a fortement chuté dans de nombreux pays. Néanmoins, des cas persistent, principalement dans les régions où la couverture vaccinale est insuffisante, ce qui justifie une vigilance constante en santé publique.

---

2. Agent pathogène : *Corynebacterium diphtheriae*

La diphtérie est causée par *Corynebacterium diphtheriae*, un bacille gram positif, non sporulé, aérobie facultatif, de forme irrégulière et à coloration métachromatique. La pathogénicité de cette bactérie dépend de la production d'une exotoxine puissante, la toxine diphtérique, codée par un gène porté par un bactériophage lysogène. Cette toxine inhibe la synthèse protéique cellulaire par inactivation du facteur d'élongation EF-2, conduisant à la mort cellulaire. D'autres espèces, comme *Corynebacterium ulcerans* ou *Corynebacterium pseudotuberculosis*, peuvent occasionnellement produire la même toxine et provoquer des tableaux cliniques similaires.

3. Épidémiologie

La diphtérie était jadis une cause majeure de mortalité infantile. L’introduction de la vaccination a drastiquement réduit sa prévalence dans la plupart des pays industrialisés. Toutefois, la maladie persiste dans certaines régions d’Asie, d’Afrique et d’Europe de l’Est, en particulier là où la couverture vaccinale est faible ou discontinue. La transmission se fait essentiellement par gouttelettes respiratoires, mais aussi par contact direct avec des lésions cutanées infectées ou des objets contaminés. Des cas sporadiques et des résurgences ont été observés même dans des pays où la diphtérie était considérée comme éliminée, souvent liés à des mouvements de population ou des ruptures de chaînes de vaccination.

4. Physiopathologie

La toxine diphtérique est le principal facteur de virulence. Une fois libérée par la bactérie colonisant les muqueuses respiratoires, elle diffuse localement et peut pénétrer dans la circulation sanguine. À l’échelle locale, elle provoque une nécrose tissulaire et une inflammation intense, conduisant à la formation de fausses membranes grisâtres caractéristiques qui peuvent obstruer les voies respiratoires. Systémiquement, la toxine peut atteindre des organes cibles, notamment le cœur, les nerfs périphériques et les reins, entraînant des

complications graves telles que myocardite, neuropathies et insuffisance rénale.

---

5. Manifestations cliniques

La forme respiratoire est la plus classique et la plus dangereuse. Elle débute par une angine avec dysphagie, fièvre modérée, voix étouffée et adénopathies cervicales douloureuses. La formation d’un enduit pseudo-membraneux adhérent, grisâtre, siégeant sur les amygdales, le voile du palais, le pharynx ou le larynx est pathognomonique. L’ablation de cette fausse membrane provoque un saignement. Dans les cas sévères, on observe un œdème du cou avec un aspect typique de « cou de taureau ».

La forme cutanée se manifeste par des ulcérations chroniques recouvertes d’un enduit sale, le plus souvent chez des sujets vivant dans des conditions précaires. D’autres localisations plus rares incluent les muqueuses génitales ou oculaires. Les manifestations toxiniques systémiques peuvent apparaître après plusieurs jours, sous forme de myocardite, de paralysie du voile du palais, de troubles oculomoteurs, ou de neuropathies périphériques progressives.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic de la diphtérie est principalement clinique en contexte épidémique, notamment devant une angine

pseudomembraneuse avec signes toxiniques. La confirmation repose sur l'isolement de *Corynebacterium diphtheriae* par culture sur milieux sélectifs (tellurite de potassium ou Löffler). La détermination du caractère toxinogène de la souche est essentielle et repose sur des tests biologiques spécifiques comme le test d'Elek ou la PCR ciblant le gène de la toxine. Un diagnostic rapide est crucial pour initier précocement le traitement et les mesures de contrôle.

---

7. Traitement

Le traitement repose sur deux volets complémentaires : l'administration d'**antitoxine diphtérique** (issue de sérum équin) qui neutralise la toxine circulante, et l'antibiothérapie visant à éradiquer la bactérie. La pénicilline ou l'érythromycine sont les antibiotiques de première ligne. Le traitement doit être instauré dès la suspicion, sans attendre la confirmation biologique, car la toxine fixée aux tissus ne peut plus être neutralisée. L'isolement du patient est obligatoire jusqu'à obtention de deux cultures négatives. Un traitement prophylactique des cas contacts est également recommandé, avec administration d'antibiotiques et mise à jour vaccinale si nécessaire.

---

8. Complications

Les complications liées à la toxine diphtérique peuvent être sévères voire mortelles. La myocardite est la principale cause de décès, survenant dans 10 à 25 % des cas sévères, avec risque d'arythmie et d'insuffisance cardiaque. Les neuropathies périphériques débutent typiquement par une paralysie du voile du palais, suivie d'atteintes des nerfs crâniens et des membres. L'asphyxie secondaire à l'obstruction des voies aériennes par les fausses membranes constitue également une urgence vitale. D'autres complications incluent les pneumonies, les infections secondaires et les troubles rénaux.

---

9. Prévention

La prévention repose sur la vaccination, disponible sous forme combinée (DTP : diphtérie, tétanos, poliomyélite). Le schéma vaccinal comporte plusieurs doses durant l'enfance, suivies de rappels à l'adolescence et à l'âge adulte. Le vaccin contient une anatoxine diphtérique, dont l'efficacité est excellente, mais la protection diminue au fil du temps, ce qui justifie les rappels réguliers. Dans le cadre de la gestion des cas, l'identification et la prophylaxie des contacts sont indispensables pour prévenir la propagation. La surveillance épidémiologique est essentielle pour détecter les foyers d'émergence, notamment en contexte de crise humanitaire ou de faiblesse vaccinale locale.

---

10. Conclusion

La diphtérie illustre la menace persistante que peuvent représenter certaines maladies infectieuses pourtant évitables par la vaccination. Son pouvoir pathogène, lié à une toxine redoutable, en fait une urgence diagnostique et thérapeutique. Les cas sporadiques et les résurgences dans certaines régions rappellent l'importance du maintien d'une couverture vaccinale élevée et de la vigilance épidémiologique. Le renforcement des stratégies de prévention, le diagnostic rapide et le traitement approprié permettent aujourd'hui d'éviter les formes graves et de contrôler efficacement cette maladie.

---

11. Références scientifiques

134,135,136,137,138,139

4. Angine streptococcique

1. Introduction

L'angine streptococcique, également appelée angine à streptocoque bêta-hémolytique du groupe A, est une infection aiguë des amygdales et du pharynx. Elle constitue une des causes les plus fréquentes de consultation en médecine de ville, notamment chez l'enfant et l'adolescent. Bien que souvent bénigne, elle peut entraîner des complications suppuratives et non suppuratives graves, telles que le rhumatisme articulaire aigu ou la glomérulonéphrite post-streptococcique. Le diagnostic rapide et la prise en charge adéquate sont donc essentiels pour éviter ces conséquences.

---

2. Agent pathogène : *Streptococcus pyogenes*

Streptococcus pyogenes, ou streptocoque du groupe A (SGA), est un cocci gram positif, encapsulé, disposé en chaînes. Il est bêta-hémolytique sur gélose au sang, c'est-à-dire qu'il provoque une lyse complète des globules rouges autour des colonies. Cette bactérie possède de nombreux facteurs de virulence, notamment la protéine M (impliquée dans la résistance à la phagocytose), les streptolysines, les exotoxines pyrogènes, et l'acide lipotéichoïque. Ces éléments jouent un rôle dans la colonisation des muqueuses, l'évasion immunitaire, et le déclenchement de la réponse inflammatoire caractéristique de l'angine.

3. Épidémiologie

L’angine streptococcique est fréquente dans les populations scolaires, avec un pic d’incidence entre 5 et 15 ans. Elle est moins fréquente chez l’adulte. L’infection se transmet par les gouttelettes respiratoires et, plus rarement, par contact avec des objets contaminés. Elle est plus fréquente en hiver et au début du printemps. Dans la majorité des cas, l’infection est sporadique, mais des épidémies communautaires peuvent survenir, notamment dans les établissements scolaires ou les collectivités fermées. Le portage asymptomatique de *S. pyogenes* est possible, en particulier chez les enfants.

4. Physiopathologie

L’angine streptococcique débute par la colonisation des amygdales et du pharynx par *S. pyogenes*. Les adhésines bactériennes facilitent l’adhérence à l’épithélium oropharyngé. La réponse immunitaire innée et adaptative est rapidement déclenchée, provoquant une inflammation locale intense. La production de toxines pyrogènes contribue à la fièvre et à la réaction systémique. Dans certains cas, des complexes immuns ou des phénomènes d’auto-immunité post-infectieuse peuvent entraîner des atteintes à distance, sans persistance bactérienne directe dans les tissus concernés.

5. Présentation clinique

L'angine streptococcique se manifeste par une fièvre brutale, une odynophagie (douleur à la déglutition), une rougeur pharyngée, une tuméfaction amygdalienne et l'apparition d'un enduit purulent. Les adénopathies cervicales antérieures sont fréquentes, sensibles à la palpation. Chez l'enfant, des maux de tête, douleurs abdominales, vomissements ou anorexie peuvent également être présents. À l'examen, on note une pharyngite érythémato-pultacée avec amygdales augmentées de volume, parfois recouvertes de plaques blanchâtres. L'absence de toux est un élément discriminant utile.

Des scores cliniques, comme le score de Centor modifié, peuvent guider l'indication d'un test diagnostique. Les signes suivants augmentent la probabilité d'une infection à *S. pyogenes* : fièvre, exsudats amygdaliens, adénopathies cervicales sensibles, absence de toux et âge jeune.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est principalement clinique, mais il peut être conforté par un test rapide d'orientation diagnostique (TROD), aussi appelé test de diagnostic rapide (TDR). Ce test détecte la présence d'antigènes de *S. pyogenes* à partir d'un prélèvement pharyngé. Il est particulièrement utile pour éviter une antibiothérapie inutile en cas d'angine virale. La culture sur gélose au sang peut être utilisée en cas de doute diagnostique, ou lorsque le TDR est négatif chez un enfant à risque. Les

examens biologiques complémentaires (CRP, NFS) ne sont généralement pas nécessaires.

---

7. Traitement

Le traitement vise à réduire la durée des symptômes, à prévenir les complications et à limiter la transmission. L’antibiothérapie de référence est l’amoxicilline pendant 6 jours. Chez les patients allergiques, un macrolide comme l’azithromycine ou la clarithromycine peut être prescrit. Le traitement est surtout indiqué en cas de test positif ou de suspicion forte. La symptomatologie est généralement soulagée par des antipyrétiques (paracétamol) et des mesures locales (hydratation, pastilles, repos).

L’arrêt des antibiotiques n’est pas nécessaire après une seule dose si un test est positif, mais le traitement doit être poursuivi pendant toute la durée prescrite pour prévenir les complications tardives. Une exclusion scolaire de 24 heures après le début du traitement est recommandée pour limiter la transmission.

---

8. Complications

Les complications suppuratives locales incluent l’abcès péri-amygdalien, l’otite moyenne aiguë, la sinusite, ou plus rarement l’adénite cervicale suppurée. Les complications non suppuratives, d’origine immunologique, comprennent le rhumatisme articulaire aigu (RAA), la glomérulonéphrite post-

streptococcique, et plus rarement la chorée de Sydenham. Le RAA est aujourd’hui rare dans les pays industrialisés grâce à la prise en charge précoce des infections pharyngées à streptocoques. Il reste cependant une cause majeure de cardiopathies acquises dans certaines régions du monde.

---

9. Prévention

Il n’existe pas de vaccin actuellement disponible contre *Streptococcus pyogenes*. La prévention repose donc sur le diagnostic rapide, le traitement adapté et l’isolement temporaire des cas confirmés. Une bonne hygiène des mains, l’évitement du partage d’objets contaminés (verres, couverts), et la couverture de la bouche lors de la toux ou des éternuements contribuent également à limiter la transmission. Les mesures collectives, comme l’éviction temporaire des enfants atteints, sont justifiées en milieu scolaire pour prévenir les épidémies.

---

10. Conclusion

L’angine streptococcique est une pathologie fréquente, le plus souvent bénigne, mais pouvant être à l’origine de complications potentiellement graves. La reconnaissance des signes cliniques évocateurs, l’utilisation judicieuse des tests diagnostiques rapides et l’administration appropriée d’un traitement antibiotique permettent une prise en charge efficace.

Dans un contexte de lutte contre l'antibiorésistance, il est essentiel de distinguer les angines virales, fréquentes et bénignes, des angines bactériennes à *S. pyogenes*, qui justifient une antibiothérapie ciblée.

---

11. Références scientifiques

140,141,142,143,144,145

5. Otite moyenne aiguë

1. Introduction

L'otite moyenne aiguë (OMA) est une infection fréquente de l'oreille moyenne, affectant principalement les nourrissons et les jeunes enfants. Elle constitue un des motifs les plus courants de consultation pédiatrique et de prescription d'antibiotiques. Bien que souvent bénigne et spontanément résolutive, elle peut entraîner des complications locales ou systémiques et contribuer au développement de résistances bactériennes si elle est mal traitée. Une prise en charge adaptée repose sur un diagnostic clinique rigoureux et une utilisation raisonnée de l'antibiothérapie.

---

2. Anatomie et physiopathologie

L'oreille moyenne est une cavité située entre le tympan et l'oreille interne, reliée au rhinopharynx par la trompe d'Eustache. Chez l'enfant, cette trompe est plus courte, plus horizontale et plus perméable, ce qui favorise la remontée des agents infectieux du nasopharynx vers l'oreille moyenne.

L'OMA survient généralement à la suite d'une infection virale des voies respiratoires supérieures. L'inflammation obstrue la trompe d'Eustache, entraînant une accumulation de sécrétions et une pression négative dans l'oreille moyenne. Ce milieu stagnant favorise la prolifération bactérienne, menant à une

suppuration et à une inflammation de la muqueuse de l’oreille moyenne.

---

3. Épidémiologie

L’OMA est particulièrement fréquente entre 6 mois et 3 ans, période pendant laquelle les défenses immunitaires sont encore immatures. On estime que 70 % des enfants ont présenté au moins un épisode d’OMA avant l’âge de 3 ans, et 25 % au moins trois épisodes. Les épisodes sont plus fréquents en automne et en hiver, en lien avec les infections virales saisonnières. Les facteurs de risque incluent la collectivité, l’exposition au tabagisme passif, l’absence d’allaitement maternel, l’utilisation prolongée de tétines, et un terrain atopique ou allergique.

---

4. Agents pathogènes

Les OMA sont souvent d’origine mixte, virale et bactérienne. Les virus les plus fréquemment impliqués sont le rhinovirus, le virus respiratoire syncytial (VRS), l’influenza et le coronavirus.

Les principales bactéries responsables d’OMA sont :

- *Streptococcus pneumoniae*
- *Haemophilus influenzae* non typable
- *Moraxella catarrhalis*

Dans de rares cas, *Streptococcus pyogenes* ou *Staphylococcus aureus* peuvent être impliqués, notamment dans les otites compliquées. La prévalence des agents pathogènes peut varier selon l'âge, la vaccination et les résistances locales.

---

5. Manifestations cliniques

L'OMA se manifeste classiquement par une douleur aiguë de l'oreille (otalgie), souvent brutale, associée à de la fièvre, de l'irritabilité et des troubles du sommeil chez l'enfant. L'otalgie peut être intermittente, pulsatile, augmentée par la position couchée. Chez le nourrisson, les signes sont moins spécifiques : pleurs, refus de s'alimenter, frottement de l'oreille ou troubles digestifs peuvent être révélateurs.

L'otoscopie est l'examen clé pour le diagnostic. Elle montre un tympan bombé, congestif, opaque, avec une perte du reflet lumineux normal. La mobilité du tympan est diminuée. En cas d'otite purulente, une perforation spontanée du tympan peut survenir avec otorrhée.

---

6. Formes cliniques particulières

Certains tableaux peuvent nécessiter une attention particulière :

- **Otite moyenne aiguë congestive** : inflammation sans épanchement purulent, souvent d'origine virale.

- **Otite séreuse (ou séro-muqueuse)** : présence de liquide stérile dans l'oreille moyenne sans signes inflammatoires aigus, fréquente après une OMA.
- **OMA récidivante** : au moins trois épisodes en six mois ou quatre en un an, nécessitant un bilan étiologique.
- **OMA chez le nourrisson de moins de 3 mois** : nécessite une prise en charge urgente en raison du risque de complication.

---

7. Diagnostic

Le diagnostic repose essentiellement sur la clinique et l'otoscopie. L'otoscopie pneumatique permet d'évaluer la mobilité tympanique. Les examens complémentaires sont inutiles dans la majorité des cas. Les prélèvements bactériologiques ne sont réalisés qu'en cas d'otorrhée ou de formes compliquées. Une tympanocentèse peut être envisagée à visée diagnostique ou thérapeutique dans certains cas sévères ou résistants au traitement.

---

8. Traitement

La stratégie thérapeutique dépend de l'âge, de la gravité des symptômes et du contexte médical. Chez les enfants de plus de 2 ans sans facteurs de risque ni signes de gravité, une simple surveillance est souvent recommandée pendant 48 à 72 heures

(option d'abstention ou de différé thérapeutique), compte tenu du potentiel de résolution spontanée.

En cas d'indication à une antibiothérapie, l'amoxicilline est le traitement de première intention. En cas de suspicion de β-lactamase ou d'échec initial, l'association amoxicilline-acide clavulanique est utilisée. Chez les enfants allergiques, un macrolide peut être prescrit.

Le traitement symptomatique repose sur les antipyrétiques et antalgiques comme le paracétamol ou l'ibuprofène. Les décongestionnants nasaux ou les corticoïdes locaux sont controversés et généralement non recommandés.

---

9. Complications

Les complications de l'OMA sont rares mais potentiellement graves :

- **Complications locorégionales** : mastoïdite aiguë, perforation tympanique persistante, otite chronique.
- **Complications intracrâniennes** : méningite, abcès cérébral, thrombose du sinus latéral.
- **Complications fonctionnelles** : hypoacousie de transmission, retentissement sur le développement du langage en cas d'otite séreuse chronique.

Une surveillance otoscopique est nécessaire à distance (2 à 3 semaines) pour s'assurer de la disparition de l'épanchement.

10. Prévention

La prévention repose sur la réduction des facteurs de risque et sur la vaccination. Les vaccins anti-pneumococciques (conjugué 13-valent) et contre *Haemophilus influenzae* type b (Hib) ont significativement réduit l'incidence des OMA graves. L'allaitement maternel, l'éviction du tabagisme passif, la limitation de l'utilisation des tétines, et une hygiène nasale adaptée participent à la prévention. La prise en charge précoce des infections rhinopharyngées et des anomalies ORL (végétations, hypertrophie amygdalienne) permet également de limiter les récidives.

---

11. Conclusion

L'otite moyenne aiguë est une pathologie fréquente mais généralement bénigne de l'enfant. Son diagnostic repose sur l'examen clinique et l'otoscopie. La majorité des cas évoluent favorablement sans traitement antibiotique, ce qui justifie une stratégie de prescription raisonnée. Une vigilance accrue est nécessaire chez les nourrissons et dans les formes compliquées ou récidivantes. Une prévention efficace passe par la vaccination, la limitation des facteurs favorisants et une surveillance ORL adaptée.

---

12. Références scientifiques

146,147,148,149,150,151

6. Sinusite bactérienne

1. Introduction

La sinusite bactérienne, ou rhinosinusite aiguë bactérienne, est une infection des sinus paranasaux causée par la prolifération de bactéries dans un contexte souvent initialement viral. Elle est l’une des causes fréquentes de consultation en médecine de ville pour des douleurs faciales, une congestion nasale ou une toux persistante. La majorité des sinusites sont d’origine virale et bénignes, mais une minorité évolue vers une infection bactérienne nécessitant un traitement spécifique. La distinction entre les formes virales et bactériennes est essentielle pour éviter les antibiothérapies inutiles.

---

2. Anatomie et physiopathologie

Les sinus paranasaux sont des cavités aériennes creusées dans les os du massif facial : les sinus maxillaires, ethmoïdaux, frontaux et sphénoïdaux. Ils sont tapissés d’un épithélium respiratoire cilié et communiquent avec les fosses nasales par des orifices étroits. En situation normale, ces sinus sont aérés et drainés efficacement.

Une infection virale des voies aériennes supérieures peut entraîner une inflammation de la muqueuse nasale et des orifices de drainage, provoquant une stagnation des sécrétions. Ce phénomène crée un terrain favorable à la surinfection

bactérienne. La pression augmentée dans les sinus engendre les douleurs caractéristiques de la sinusite.

---

3. Épidémiologie

La sinusite aiguë est fréquente chez l'adulte, moins fréquente chez l'enfant de moins de 5 ans en raison du développement incomplet de certains sinus. Elle survient plus souvent en hiver, à la suite d'un épisode de rhinopharyngite. Environ 5 à 10 % des infections virales des voies respiratoires supérieures évoluent vers une surinfection bactérienne. Les facteurs de risque incluent le tabagisme, les allergies respiratoires, les anomalies anatomiques nasosinusiennes (comme la déviation septale ou les polypes), ainsi que les infections dentaires.

---

4. Agents pathogènes

Les bactéries le plus souvent impliquées dans les sinusites aiguës sont :

- *Streptococcus pneumoniae*
- *Haemophilus influenzae* non typable
- *Moraxella catarrhalis*

Chez l'adulte, *S. pneumoniae* reste l'agent le plus fréquent, suivi de *H. influenzae*. Chez l'enfant, *M. catarrhalis* est proportionnellement plus fréquent. Des germes atypiques (anaérobies, *Staphylococcus aureus*, bacilles gram-négatifs)

peuvent être impliqués dans les sinusites chroniques ou compliquées.

---

5. Clinique

Les symptômes de la sinusite bactérienne sont souvent précédés d'un tableau viral banal. L'évolution vers une forme bactérienne est suggérée par :

- Une persistance des symptômes au-delà de 10 jours sans amélioration
- Une aggravation des symptômes après une amélioration initiale (douleurs, fièvre, congestion)
- Une douleur faciale unilatérale, pulsatile, accentuée en position penchée
- Une rhinorrhée purulente (souvent unilatérale)
- Une obstruction nasale importante
- Une fièvre > 38,5 °C
- Une diminution de l'odorat

La localisation de la douleur peut orienter vers le sinus impliqué : douleur sous-orbitaire pour le sinus maxillaire, rétro-orbitaire pour l'ethmoïde, frontale pour le sinus frontal, profonde et occipitale pour le sphénoïde.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic de la sinusite bactérienne est clinique. Il n'y a pas lieu de réaliser des examens complémentaires en première intention. Les imageries (scanner des sinus, IRM) ne sont indiquées qu'en cas de suspicion de complications, d'échec du traitement ou dans les formes récidivantes.

L'examen endoscopique nasal, réalisé en milieu spécialisé, peut être utile dans les formes chroniques ou atypiques. La ponction sinusienne à visée diagnostique est réservée à des cas complexes ou hospitaliers.

---

7. Formes cliniques particulières

Certaines formes nécessitent une attention spécifique :

- **Sinusite maxillaire dentaire** : liée à une infection d'origine odontogène (ex. : molaire maxillaire), souvent unilatérale, purulente, résistante au traitement habituel.
- **Sinusite frontale aiguë** : plus rare mais plus sujette aux complications intracrâniennes (abcès, thrombophlébite).
- **Sinusite sphénoïdale** : discrète mais potentiellement grave, avec des douleurs profondes, rétro-orbitaires, et un risque élevé de complications neurologiques.
- **Sinusite ethmoïdale aiguë de l'enfant** : peut évoluer vers une cellulite orbitaire ou une complication oculaire menaçante.

8. Traitement

La sinusite aiguë virale ne nécessite pas d'antibiothérapie. La prise en charge symptomatique repose sur :

- Antalgiques (paracétamol ou AINS)
- Lavages de nez au sérum physiologique
- Décongestionnants locaux à court terme (max. 5 jours)

La sinusite aiguë bactérienne modérée peut bénéficier d'une observation pendant 48 heures avant d'initier un traitement antibiotique si les symptômes persistent. Une antibiothérapie est indiquée en cas de tableau sévère, de forme purulente persistante, de rechute, ou de facteur de risque de complications.

L'antibiotique de première intention est l'amoxicilline. En cas d'allergie ou de suspicion de β-lactamase, une association amoxicilline-acide clavulanique ou un macrolide peut être utilisée. La durée du traitement est de 7 à 10 jours selon la réponse clinique.

---

9. Complications

Les complications de la sinusite bactérienne sont rares mais sérieuses :

- **Complications orbitaires** : cellulite préseptale ou orbitaire, abcès sous-périosté
- **Complications intracrâniennes** : méningite, abcès cérébral, empyème sous-dural, thrombophlébite du sinus caverneux
- **Ostéomyélite** : notamment dans les sinusites frontales (tuméfaction de la paroi frontale, "tuméfaction de Pott")

Un scanner des sinus avec injection ou une IRM est indiqué si une telle complication est suspectée. La prise en charge nécessite alors une hospitalisation et une antibiothérapie intraveineuse adaptée.

---

10. Sinusite chronique

La sinusite chronique est définie par des symptômes persistants au-delà de 12 semaines. Elle résulte souvent d'une inflammation chronique plus que d'une infection bactérienne active. Les causes incluent une obstruction mécanique, des allergies, ou des polypes. Le traitement repose sur les corticoïdes nasaux, les lavages réguliers, et parfois une chirurgie fonctionnelle endonasale.

---

11. Prévention

La prévention des sinusites passe par le traitement précoce des infections respiratoires hautes, l'hygiène nasale régulière, la

vaccination contre la grippe et les pneumocoques, et la gestion des allergies. La limitation de l’usage des décongestionnants nasaux et l’arrêt du tabac sont également importants.

---

12. Conclusion

La sinusite bactérienne est une complication fréquente mais évitable des infections virales des voies respiratoires supérieures. Elle doit être distinguée des formes virales pour éviter une surconsommation d’antibiotiques. Le diagnostic repose sur des critères cliniques bien définis. Une approche thérapeutique raisonnée et une surveillance adaptée permettent de limiter les complications, tout en évitant l’émergence de résistances bactériennes.

---

13. Références scientifiques

152,153,154,155,156,157

7. Pneumonie bactérienne (Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae)

1. Introduction

La pneumonie bactérienne est une infection aiguë du parenchyme pulmonaire d'origine bactérienne, qui demeure une cause majeure de morbidité et de mortalité dans le monde. Bien que de nombreux agents pathogènes puissent être en cause, *Streptococcus pneumoniae* (pneumocoque) reste historiquement l'agent le plus fréquent, suivi par *Haemophilus influenzae*, en particulier chez les personnes âgées ou immunodéprimées. Ces infections sont particulièrement préoccupantes en raison de leur potentiel de gravité, notamment chez les nourrissons, les personnes âgées, et les sujets présentant des comorbidités.

---

2. Anatomie et physiopathologie

La pneumonie bactérienne résulte de la colonisation et de la prolifération de bactéries dans les alvéoles pulmonaires. L'infection peut survenir par inhalation de pathogènes, par aspiration de sécrétions oropharyngées, ou plus rarement par voie hématogène.

Une fois dans les alvéoles, les bactéries déclenchent une réponse inflammatoire intense : exsudat riche en neutrophiles, œdème et destruction des tissus pulmonaires. Il en résulte une

altération des échanges gazeux, responsable des symptômes respiratoires caractéristiques. L’étendue de l’atteinte détermine la sévérité clinique : de la pneumonie lobaire franche à des formes plus diffuses ou segmentaires.

---

3. Épidémiologie

La pneumonie communautaire touche chaque année des millions de personnes dans le monde. Elle est plus fréquente en hiver et concerne particulièrement :

- Les enfants de moins de 5 ans
- Les personnes âgées (> 65 ans)
- Les patients atteints de maladies chroniques (BPCO, diabète, insuffisance cardiaque)
- Les sujets immunodéprimés

La vaccination contre le pneumocoque et *H. influenzae* de type b (Hib) a considérablement réduit l’incidence des pneumonies sévères chez l’enfant. Cependant, l’émergence de souches non vaccinales et la persistance de facteurs de risque maintiennent une incidence élevée chez l’adulte.

---

4. Agents pathogènes

4.1 *Streptococcus pneumoniae*

C'est l'agent le plus fréquemment isolé dans les pneumonies communautaires. Il provoque une pneumonie typiquement lobaire avec début brutal, fièvre élevée, frissons, douleurs thoraciques et expectorations purulentes. Certaines souches sont encapsulées, augmentant leur virulence. Les formes graves incluent la bactériémie, l'empyème et la méningite.

4.2 *Haemophilus influenzae*

Bactérie à Gram négatif, commensale des voies respiratoires supérieures. *H. influenzae* non typable est fréquemment impliquée dans les pneumonies, en particulier chez les patients atteints de BPCO. Elle est aussi responsable de surinfections bronchiques chroniques. Les souches de type b (Hib) sont devenues rares grâce à la vaccination, mais restent virulentes chez les non-vaccinés.

---

5. Clinique

Les symptômes classiques incluent :

- Fièvre > 38,5 °C
- Toux productive (ou sèche)
- Dyspnée, polypnée
- Douleur thoracique pleurale

- Malaise général, myalgies

Chez les personnes âgées, le tableau peut être atypique, dominé par une confusion, une asthénie ou une décompensation d'une pathologie sous-jacente.

L'examen clinique peut révéler des râles crépitants, une matité à la percussion et une diminution du murmure vésiculaire, signes évocateurs de condensation pulmonaire.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur :

- **La radiographie thoracique** : elle met en évidence un foyer de condensation alvéolaire uni- ou multilobaire, souvent de topographie basale.
- **La biologie** : syndrome inflammatoire (CRP, PCT élevées), hyperleucocytose à polynucléaires neutrophiles.
- **L'identification du germe** :
    - Hémocultures (positives dans 10 à 20 % des cas)
    - Examen cytobactériologique des expectorations (ECBC)
    - Tests antigéniques urinaires pour le pneumocoque

- PCR multiplex respiratoire (notamment en milieu hospitalier)

Les examens complémentaires (scanner thoracique, gaz du sang) sont réservés aux formes graves ou aux patients hospitalisés.

---

7. Classification

Les pneumonies sont classées en fonction du contexte d’apparition :

- **Pneumonie communautaire** : survenant en dehors de tout contexte de soins
- **Pneumonie nosocomiale** : survenant au-delà de 48 h d’hospitalisation
- **Pneumonie d’inhalation** : liée à une fausse route, souvent polymicrobienne

Le contexte guide les hypothèses microbiologiques et la stratégie antibiotique initiale.

---

8. Traitement

8.1 Antibiothérapie

Le traitement repose sur une antibiothérapie probabiliste adaptée à la gravité, au terrain et au contexte épidémiologique.

- **Pneumonie non grave chez un sujet sans comorbidité** : amoxicilline en première intention
- **En cas de BPCO ou comorbidités** : amoxicilline-acide clavulanique ou céphalosporine de 2e/3e génération
- **En cas d'allergie** : macrolide ou fluoroquinolone respiratoire
- **Formes graves hospitalisées** : céfotaxime ou ceftriaxone ± macrolide

La durée du traitement est de 5 à 7 jours en général, pouvant être prolongée selon l'évolution.

8.2 Mesures associées

- Oxygénothérapie si hypoxémie
- Antipyrétiques et hydratation
- Kinésithérapie respiratoire dans certains cas
- Surveillance clinique rapprochée

---

9. Complications

Les complications peuvent être :

- **Locorégionales** : abcès pulmonaire, empyème pleural, atélectasie
- **Systémiques** : sepsis, choc septique, insuffisance respiratoire aiguë

- **Neurologiques** : méningite, surtout avec *S. pneumoniae*

Un scanner thoracique peut être nécessaire en cas d'évolution défavorable sous traitement bien conduit.

---

10. Prévention

La prévention repose sur :

- **Vaccination pneumococcique** : recommandée chez les enfants (vaccin conjugué 13-valent), les personnes > 65 ans, et les sujets à risque
- **Vaccination Hib** : intégrée dans le calendrier vaccinal infantile
- **Vaccination antigrippale** : pour limiter les surinfections bactériennes post-grippales
- **Hygiène respiratoire et sevrage tabagique**

---

11. Conclusion

La pneumonie bactérienne reste une urgence médicale fréquente et potentiellement grave, en particulier chez les sujets fragiles. *Streptococcus pneumoniae* et *Haemophilus influenzae* sont parmi les principales bactéries impliquées. Un diagnostic précoce, un traitement antibiotique adapté et une prévention vaccinale rigoureuse sont essentiels pour réduire la morbi-mortalité associée à cette pathologie.

12. Références scientifiques

158,159,160,161,162,163

8. Méningite bactérienne (Neisseria meningitidis, Haemophilus influenzae type b, Streptococcus pneumoniae)

1. Introduction

La méningite bactérienne est une inflammation des méninges, membranes qui enveloppent le cerveau et la moelle épinière, provoquée par une infection bactérienne. Elle représente une urgence médicale absolue, en raison de sa rapidité d'évolution et de sa gravité potentielle. Parmi les principaux agents responsables, *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus influenzae* type b (Hib) et *Streptococcus pneumoniae* sont les plus fréquemment impliqués, selon l'âge et le statut vaccinal des patients. Malgré les progrès thérapeutiques et vaccinaux, la méningite bactérienne reste une cause importante de mortalité et de séquelles neurologiques dans le monde.

---

2. Physiopathologie

La méningite bactérienne débute généralement par une colonisation des muqueuses nasopharyngées. La bactérie traverse ensuite la barrière muqueuse, pénètre dans la circulation sanguine (bactériémie), puis atteint les méninges à travers la barrière hémato-encéphalique.

L'infection provoque une réponse inflammatoire intense dans l'espace sous-arachnoïdien. Cette inflammation est responsable

de l’œdème cérébral, de l’hyperpression intracrânienne et des troubles neurologiques observés. Le liquide céphalorachidien (LCR) devient purulent, ce qui entrave la circulation du LCR et aggrave la souffrance neuronale.

---

3. Épidémiologie

La méningite bactérienne touche toutes les tranches d'âge, mais certains groupes sont plus à risque :

- Les nourrissons et enfants de moins de 5 ans
- Les adolescents et jeunes adultes (surtout pour *N. meningitidis*)
- Les personnes âgées
- Les sujets immunodéprimés ou splénectomisés

Depuis l’introduction de vaccins efficaces contre Hib, les méningites à *Haemophilus influenzae* ont fortement diminué dans les pays industrialisés. Cependant, les formes à pneumocoque et à méningocoque persistent et connaissent parfois des flambées.

---

4. Agents pathogènes

4.1 *Neisseria meningitidis*

Diplocoque à Gram négatif encapsulé, il est responsable de méningites épidémiques, surtout dans les milieux collectifs.

Plusieurs sérogroupes (A, B, C, W, Y) sont pathogènes. Le méningocoque peut également provoquer un purpura fulminans avec un tableau de sepsis sévère.

4.2 *Haemophilus influenzae* type b

Cocci-bacille à Gram négatif, encapsulé, il était historiquement la première cause de méningite chez le jeune enfant avant la généralisation de la vaccination. Il peut encore être en cause chez les sujets non ou incomplètement vaccinés.

4.3 *Streptococcus pneumoniae*

Cocci à Gram positif encapsulé, il est aujourd’hui la première cause de méningite bactérienne chez l’adulte. Il peut compliquer une infection ORL ou pulmonaire, ou survenir chez les patients immunodéprimés. Il est souvent associé à des complications neurologiques ou vasculaires.

---

5. Tableau clinique

La méningite bactérienne se manifeste par un tableau aigu fébrile associé à des signes neurologiques :

- Fièvre > 38,5 °C
- Céphalées intenses
- Vomissements en jet
- Photophobie

- Raideur de la nuque
- Altération de la conscience, convulsions, troubles de l'humeur ou de la vigilance

Chez les nourrissons : irritabilité, geignement, hypotonie, refus de s'alimenter, bombement de la fontanelle.

Dans les formes fulminantes (notamment méningococciques), un purpura extensif et des signes de choc septique apparaissent rapidement.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur :

- **Ponction lombaire** (sauf contre-indication) : analyse du liquide céphalorachidien (LCR) qui montre typiquement une pleïocytose à prédominance neutrophile, une hypoglycorachie et une hyperprotéinorachie.
- **Examen direct et culture du LCR** : coloration de Gram, mise en culture.
- **Hémocultures** : positives dans environ 50 % des cas.
- **Tests antigéniques et PCR** : utiles en cas de traitement antibiotique préalable ou d'examen direct négatif.

Un scanner cérébral peut être requis avant la ponction lombaire si suspicion d'hypertension intracrânienne (troubles de la vigilance, déficit focal, crises convulsives, œdème papillaire).

---

7. Prise en charge

La méningite bactérienne est une urgence vitale. La prise en charge repose sur :

7.1 Antibiothérapie

Elle doit être débutée sans délai, idéalement après prélèvements bactériologiques.

- **En première intention** (adulte, sans facteur de risque de germe résistant) : ceftriaxone ou cefotaxime IV
- **En cas de suspicion de pneumocoque résistant** : association avec vancomycine
- **Si contexte particulier (immunodépression, post-traumatisme crânien)** : ajout d'ampicilline pour couvrir *Listeria monocytogenes*

Durée du traitement : de 7 à 14 jours selon le germe.

7.2 Corticothérapie

Un traitement adjuvant par dexaméthasone IV est recommandé, débuté avant ou en même temps que l'antibiothérapie, pour réduire le risque de complications neurologiques, surtout dans les méningites à pneumocoque.

7.3 Mesures associées

- Hospitalisation en réanimation si trouble de conscience ou instabilité hémodynamique
- Surveillance neurologique continue
- Isolement en cas de méningite méningococcique pendant 24 h après le début du traitement

---

8. Prévention

8.1 Vaccination

- **Vaccin contre *Haemophilus influenzae* type b** (Hib) : systématique chez le nourrisson.
- **Vaccination anti-pneumococcique** : chez les nourrissons, les personnes âgées, et les sujets à risque (asplénie, immunodépression).
- **Vaccination méningococcique** :
    - Contre les sérogroupes A, C, W, Y (vaccin quadrivalent)
    - Contre le sérogroupe B (recommandée selon les régions ou les épidémies)

8.2 Chimioprophylaxie

En cas de méningite à *N. meningitidis*, une prophylaxie antibiotique est indiquée pour les contacts proches :

- Rifampicine, ciprofloxacine ou ceftriaxone, selon l’âge et le contexte

---

9. Complications

Les complications de la méningite bactérienne peuvent être graves et irréversibles :

- Séquelles neurologiques : surdité, troubles cognitifs, épilepsie
- Abcès cérébral
- Hydrocéphalie
- Thromboses veineuses cérébrales
- Choc septique et défaillance multiviscérale

Le pronostic dépend de la précocité du traitement et du terrain du patient.

---

10. Conclusion

La méningite bactérienne est une pathologie redoutable, qui nécessite un diagnostic rapide et une prise en charge immédiate. *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus influenzae* type b et *Streptococcus pneumoniae* en sont les principaux agents. Les progrès en matière de vaccination ont permis une nette réduction de l’incidence, mais la vigilance reste de mise, notamment en contexte épidémique ou chez les sujets à risque.

Une antibiothérapie précoce et adaptée, associée à des mesures de prévention collective, est la clé pour limiter la mortalité et les séquelles de cette infection.

---

11. Références scientifiques

164,165,166,167,168,169

9. Tuberculose

1. Introduction

La méningite bactérienne est une inflammation des méninges, membranes qui enveloppent le cerveau et la moelle épinière, provoquée par une infection bactérienne. Elle représente une urgence médicale absolue, en raison de sa rapidité d'évolution et de sa gravité potentielle. Parmi les principaux agents responsables, *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus influenzae* type b (Hib) et *Streptococcus pneumoniae* sont les plus fréquemment impliqués, selon l'âge et le statut vaccinal des patients. Malgré les progrès thérapeutiques et vaccinaux, la méningite bactérienne reste une cause importante de mortalité et de séquelles neurologiques dans le monde.

---

2. Physiopathologie

La méningite bactérienne débute généralement par une colonisation des muqueuses nasopharyngées. La bactérie traverse ensuite la barrière muqueuse, pénètre dans la circulation sanguine (bactériémie), puis atteint les méninges à travers la barrière hémato-encéphalique.

L'infection provoque une réponse inflammatoire intense dans l'espace sous-arachnoïdien. Cette inflammation est responsable de l'œdème cérébral, de l'hyperpression intracrânienne et des troubles neurologiques observés. Le liquide céphalorachidien

(LCR) devient purulent, ce qui entrave la circulation du LCR et aggrave la souffrance neuronale.

---

3. Épidémiologie

La méningite bactérienne touche toutes les tranches d'âge, mais certains groupes sont plus à risque :

- Les nourrissons et enfants de moins de 5 ans
- Les adolescents et jeunes adultes (surtout pour *N. meningitidis*)
- Les personnes âgées
- Les sujets immunodéprimés ou splénectomisés

Depuis l'introduction de vaccins efficaces contre Hib, les méningites à *Haemophilus influenzae* ont fortement diminué dans les pays industrialisés. Cependant, les formes à pneumocoque et à méningocoque persistent et connaissent parfois des flambées.

---

4. Agents pathogènes

4.1 *Neisseria meningitidis*

Diplocoque à Gram négatif encapsulé, il est responsable de méningites épidémiques, surtout dans les milieux collectifs. Plusieurs sérogroupes (A, B, C, W, Y) sont pathogènes. Le

méningocoque peut également provoquer un purpura fulminans avec un tableau de sepsis sévère.

4.2 *Haemophilus influenzae* type b

Cocci-bacille à Gram négatif, encapsulé, il était historiquement la première cause de méningite chez le jeune enfant avant la généralisation de la vaccination. Il peut encore être en cause chez les sujets non ou incomplètement vaccinés.

4.3 *Streptococcus pneumoniae*

Cocci à Gram positif encapsulé, il est aujourd'hui la première cause de méningite bactérienne chez l'adulte. Il peut compliquer une infection ORL ou pulmonaire, ou survenir chez les patients immunodéprimés. Il est souvent associé à des complications neurologiques ou vasculaires.

---

5. Tableau clinique

La méningite bactérienne se manifeste par un tableau aigu fébrile associé à des signes neurologiques :

- Fièvre > 38,5 °C
- Céphalées intenses
- Vomissements en jet
- Photophobie
- Raideur de la nuque

- Altération de la conscience, convulsions, troubles de l’humeur ou de la vigilance

Chez les nourrissons : irritabilité, geignement, hypotonie, refus de s’alimenter, bombement de la fontanelle.

Dans les formes fulminantes (notamment méningococciques), un purpura extensif et des signes de choc septique apparaissent rapidement.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur :

- **Ponction lombaire** (sauf contre-indication) : analyse du liquide céphalorachidien (LCR) qui montre typiquement une pleïocytose à prédominance neutrophile, une hypoglycorachie et une hyperprotéinorachie.
- **Examen direct et culture du LCR** : coloration de Gram, mise en culture.
- **Hémocultures** : positives dans environ 50 % des cas.
- **Tests antigéniques et PCR** : utiles en cas de traitement antibiotique préalable ou d’examen direct négatif.

Un scanner cérébral peut être requis avant la ponction lombaire si suspicion d’hypertension intracrânienne (troubles de la vigilance, déficit focal, crises convulsives, œdème papillaire).

---

7. Prise en charge

La méningite bactérienne est une urgence vitale. La prise en charge repose sur :

7.1 Antibiothérapie

Elle doit être débutée sans délai, idéalement après prélèvements bactériologiques.

- **En première intention** (adulte, sans facteur de risque de germe résistant) : ceftriaxone ou cefotaxime IV
- **En cas de suspicion de pneumocoque résistant** : association avec vancomycine
- **Si contexte particulier (immunodépression, post-traumatisme crânien)** : ajout d'ampicilline pour couvrir *Listeria monocytogenes*

Durée du traitement : de 7 à 14 jours selon le germe.

7.2 Corticothérapie

Un traitement adjuvant par dexaméthasone IV est recommandé, débuté avant ou en même temps que l'antibiothérapie, pour réduire le risque de complications neurologiques, surtout dans les méningites à pneumocoque.

7.3 Mesures associées

- Hospitalisation en réanimation si trouble de conscience ou instabilité hémodynamique
- Surveillance neurologique continue

- Isolement en cas de méningite méningococcique pendant 24 h après le début du traitement

---

8. Prévention

8.1 Vaccination

- **Vaccin contre *Haemophilus influenzae* type b** (Hib) : systématique chez le nourrisson.
- **Vaccination anti-pneumococcique** : chez les nourrissons, les personnes âgées, et les sujets à risque (asplénie, immunodépression).
- **Vaccination méningococcique** :
    - Contre les sérogroupes A, C, W, Y (vaccin quadrivalent)
    - Contre le sérogroupe B (recommandée selon les régions ou les épidémies)

8.2 Chimioprophylaxie

En cas de méningite à *N. meningitidis*, une prophylaxie antibiotique est indiquée pour les contacts proches :

- Rifampicine, ciprofloxacine ou ceftriaxone, selon l'âge et le contexte

---

9. Complications

Les complications de la méningite bactérienne peuvent être graves et irréversibles :

- Séquelles neurologiques : surdité, troubles cognitifs, épilepsie
- Abcès cérébral
- Hydrocéphalie
- Thromboses veineuses cérébrales
- Choc septique et défaillance multiviscérale

Le pronostic dépend de la précocité du traitement et du terrain du patient.

---

10. Conclusion

La méningite bactérienne est une pathologie redoutable, qui nécessite un diagnostic rapide et une prise en charge immédiate. *Neisseria meningitidis*, *Haemophilus influenzae* type b et *Streptococcus pneumoniae* en sont les principaux agents. Les progrès en matière de vaccination ont permis une nette réduction de l'incidence, mais la vigilance reste de mise, notamment en contexte épidémique ou chez les sujets à risque. Une antibiothérapie précoce et adaptée, associée à des mesures de prévention collective, est la clé pour limiter la mortalité et les séquelles de cette infection.

---

11. Références scientifiques

170,171,172,173,174,175

10.Impétigo (Staphylococcus aureus ou Streptocoque)

1. Introduction

L'impétigo est une infection bactérienne cutanée superficielle très fréquente, surtout chez les jeunes enfants. C'est une affection bénigne, mais très contagieuse. Elle peut être causée par deux bactéries principales : *Staphylococcus aureus* (y compris les souches productrices de toxines exfoliantes) et *Streptococcus pyogenes* (streptocoque bêta-hémolytique du groupe A). L'impétigo est particulièrement répandu dans les environnements communautaires tels que les écoles, les crèches ou les centres de loisirs, surtout en période estivale ou dans les climats chauds et humides.

---

2. Physiopathologie

La peau constitue une barrière naturelle contre les infections. Lorsqu'elle est altérée par des lésions, écorchures, piqûres d'insectes ou des dermatoses sous-jacentes comme l'eczéma, des bactéries pathogènes peuvent pénétrer l'épiderme. Ces germes produisent des enzymes et des toxines favorisant la dégradation tissulaire et la dissémination locale. Les formes bulleuses d'impétigo sont généralement dues à des souches de *S. aureus* produisant des exfoliatines, qui clivent la desmogléine-1, une protéine essentielle à la cohésion cellulaire de l'épiderme.

---

3. Épidémiologie

L’impétigo touche principalement :

- Les enfants entre 2 et 10 ans
- Les personnes vivant en collectivité
- Les patients atteints de dermatite atopique ou de gale
- Les sportifs de contact

Sa transmission se fait par contact direct avec les lésions, les mains contaminées, ou via des objets (jouets, linge, serviettes). L’incubation est courte (1 à 3 jours). L’incidence augmente l’été en raison de la macération cutanée et des microtraumatismes plus fréquents.

---

4. Formes cliniques

4.1 Impétigo non bulleux (impétigo contagieux)

C’est la forme la plus fréquente, souvent causée par *S. pyogenes*, seul ou en association avec *S. aureus*. Elle débute par des macules érythémateuses rapidement surmontées de vésicules ou pustules, qui se rompent en laissant place à des croûtes jaune-miel caractéristiques.

Les lésions siègent surtout sur le visage (périnasal, péri-orificiel), les membres ou autour de zones de grattage. L’état général est souvent conservé.

4.2 Impétigo bulleux

Principalement dû à *S. aureus* toxinogène, il se manifeste par des bulles flasques remplies de liquide clair ou purulent, sans érythème marqué, qui éclatent en laissant une érosion superficielle.

Les lésions sont plus diffuses, atteignant le tronc, le cou, ou les plis. Ce type peut survenir chez les nouveau-nés (pemphigus néonatal) ou les nourrissons.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic est clinique, reposant sur l'aspect typique des lésions. En cas de doute ou de récidive, des prélèvements bactériologiques (écouvillonnage des lésions) peuvent être effectués pour :

- Confirmer le diagnostic
- Identifier l'agent causal
- Tester la sensibilité aux antibiotiques

Le diagnostic différentiel inclut :

- Herpès cutané
- Dermatophytie
- Gale surinfectée
- Eczéma impétiginisé

---

6. Prise en charge

Le traitement de l'impétigo dépend de l'étendue et de la sévérité des lésions.

6.1 Mesures générales

- Hygiène rigoureuse des mains et des lésions
- Coupure des ongles
- Lavage régulier des draps, vêtements, jouets et serviettes
- Éviction scolaire possible jusqu'à 24 h après le début du traitement

6.2 Traitement local

Indiqué pour les formes localisées, peu étendues :

- Antiseptiques locaux (chlorhexidine, eau oxygénée)
- Antibiotiques topiques : mupirocine ou acide fusidique, 2 à 3 fois par jour pendant 5 à 7 jours

6.3 Traitement systémique

Indiqué si :

- Lésions étendues ou multiples
- Échec du traitement local
- Signes de gravité (fièvre, adénopathies)
- Atteinte du nourrisson ou contexte épidémique

Antibiotiques oraux recommandés :

- Amoxicilline-acide clavulanique
- Céphalexine
- En cas d’allergie : pristinamycine ou clindamycine

Durée : 7 jours en général.

---

7. Complications

L’impétigo est généralement bénin, mais certaines complications peuvent survenir :

- Érysipèle ou cellulite (extension en profondeur)
- Glomérulonéphrite post-streptococcique (rare)
- Lymphangite
- Résistance bactérienne en cas de traitements répétés ou inadaptés

Les rechutes fréquentes nécessitent la recherche d’un portage chronique de *S. aureus* (nez, gorge) et un traitement décolonisateur si besoin.

---

8. Prévention

La prévention repose sur :

- L’hygiène corporelle quotidienne

- Le traitement des dermatoses sous-jacentes (eczéma, gale)
- L'éviction des facteurs de promiscuité ou de partage d'objets
- La désinfection des plaies superficielles

Dans les collectivités (crèches, écoles), des campagnes d'information sur les signes précoces de l'impétigo peuvent limiter les épidémies.

---

9. Conclusion

L'impétigo est une infection cutanée fréquente, généralement bénigne mais très contagieuse. Son diagnostic est clinique, son traitement repose sur une antibiothérapie locale ou systémique, et sa prévention est essentielle en milieu communautaire. Une bonne hygiène et une prise en charge rapide permettent d'éviter les complications et de limiter la transmission.

---

10. Références scientifiques

176,177,178,179,180,181

11.Conjonctivite bactérienne

1. Introduction

La conjonctivite bactérienne est une inflammation de la conjonctive, la membrane transparente recouvrant le blanc de l’œil (sclère) et l’intérieur des paupières, causée par une infection bactérienne. Il s’agit d’une affection fréquente, généralement bénigne, mais très contagieuse. Elle peut survenir à tout âge, mais touche particulièrement les enfants et les personnes vivant en collectivité. L’évolution est en général spontanément favorable, mais certaines formes sévères peuvent entraîner des complications oculaires graves si elles ne sont pas traitées rapidement.

---

2. Physiopathologie

La conjonctive est exposée en permanence à l’environnement extérieur, ce qui la rend vulnérable aux infections. Les bactéries pathogènes peuvent coloniser la surface oculaire directement (auto-inoculation par les mains sales, contact avec un objet contaminé) ou à partir d’un foyer infectieux proche (sinus, voies respiratoires supérieures).

La réaction inflammatoire se traduit par une hyperhémie conjonctivale, une production accrue de mucus ou de pus, et une infiltration des tissus conjonctivaux. Les bactéries les plus fréquemment impliquées sont différentes selon l’âge du patient.

---

3. Étiologie

Les agents pathogènes les plus courants sont :

3.1 Chez l'enfant et l'adulte

- *Staphylococcus aureus*
- *Streptococcus pneumoniae*
- *Haemophilus influenzae* (surtout chez les enfants)
- *Moraxella catarrhalis*

3.2 Chez le nouveau-né (conjonctivite néonatale)

- *Neisseria gonorrhoeae* (transmise à la naissance, potentiellement grave)
- *Chlamydia trachomatis*

Les formes nosocomiales peuvent également impliquer des germes multirésistants, en particulier chez les patients hospitalisés ou immunodéprimés.

---

4. Épidémiologie

La conjonctivite bactérienne est l'une des causes les plus fréquentes de consultation en ophtalmologie. Elle survient toute l'année, mais les épidémies sont plus fréquentes en hiver et au printemps.

Les facteurs de risque incluent :

- Mauvaise hygiène des mains
- Port de lentilles de contact
- Environnement collectif (crèche, école, hôpital)
- Rhinopharyngites ou otites concomitantes
- Immunosuppression

---

5. Manifestations cliniques

La conjonctivite bactérienne se manifeste généralement de manière bilatérale (bien qu'un œil soit souvent atteint en premier), avec :

- Rougeur conjonctivale diffuse
- Sécrétions purulentes abondantes, jaunes ou verdâtres
- Paupières collées au réveil
- Sensation de corps étranger, picotements
- Larmoiement modéré
- Œdème palpébral
- Photophobie légère

L'acuité visuelle est généralement conservée. L'absence de douleur intense, de baisse visuelle rapide ou de photophobie marquée permet d'éliminer les formes graves comme la kératite ou l'uvéite.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est avant tout clinique. Il repose sur l'interrogatoire (notion de contact, d'environnement collectif, d'infection ORL associée) et l'examen ophtalmologique (hyperhémie, sécrétions, intégrité de la cornée).

Un prélèvement conjonctival avec mise en culture n'est pas systématique, mais peut être indiqué dans les cas suivants :

- Formes sévères ou atypiques
- Résistance au traitement empirique
- Port de lentilles de contact
- Nouveau-nés
- Suspicion de gonocoque ou de chlamydia

---

7. Prise en charge

7.1 Mesures d'hygiène

- Lavage fréquent des mains
- Éviction scolaire temporaire si l'enfant a des sécrétions purulentes abondantes
- Non-partage des serviettes, mouchoirs, maquillage
- Éviction du port de lentilles pendant l'infection

7.2 Traitement antibiotique local

Indiqué en première intention, même si la conjonctivite bactérienne est souvent auto-limitée :

- Collyres ou pommades à base de :
    - Fluoroquinolones (ofloxacine, ciprofloxacine)
    - Aminosides (tobramycine, gentamicine)
    - Macrolides (azithromycine en collyre)
- Durée habituelle : 5 à 7 jours

Chez le nourrisson, un traitement par antibiotiques systémiques peut être nécessaire dans les formes sévères ou si une gonococcie est suspectée.

7.3 Surveillance

Une réévaluation est recommandée après 48 à 72 heures en cas d'absence d'amélioration. Un avis ophtalmologique est requis si les signes persistent ou s'aggravent.

---

8. Complications

Bien que rares, les complications possibles incluent :

- Kératite bactérienne : urgence ophtalmologique pouvant menacer la vision
- Extension locale : dacryocystite, cellulite orbitaire

- Formes récidivantes ou chroniques : notamment chez les porteurs de lentilles ou les immunodéprimés

La conjonctivite gonococcique néonatale peut entraîner une perforation cornéenne en l’absence de traitement rapide.

---

9. Prévention

La prévention repose principalement sur :

- Le respect des mesures d’hygiène
- La prise en charge rapide des cas suspects en collectivité
- L’antibioprophylaxie néonatale à la naissance dans certains pays
- Le dépistage et le traitement des infections génitales maternelles en fin de grossesse (notamment *N. gonorrhoeae* et *C. trachomatis*)

---

10. Conclusion

La conjonctivite bactérienne est une affection courante, souvent bénigne, mais qui nécessite une prise en charge rapide pour limiter les risques de contagion et éviter les complications. Le diagnostic est clinique dans la majorité des cas, et le traitement repose sur une antibiothérapie locale efficace, associée à des mesures d’hygiène strictes.

11. Références scientifiques

182,183,184,185,186,187

12.Érysipèle

1. Introduction

L’érysipèle est une infection bactérienne aiguë du derme et de l’hypoderme superficiel, le plus souvent causée par *Streptococcus pyogenes* (streptocoque bêta-hémolytique du groupe A). Cette affection se manifeste par une inflammation localisée de la peau, accompagnée de signes systémiques tels que fièvre et frissons. Il s'agit d'une urgence dermatologique en raison de la rapidité d’extension et du risque de complications. Bien que toute la surface corporelle puisse être atteinte, les membres inférieurs sont les plus fréquemment touchés.

---

2. Physiopathologie

L’infection débute généralement à la suite d’une effraction cutanée, même minime, permettant aux bactéries de pénétrer la barrière épidermique. Les streptocoques produisent des enzymes facilitant la dissémination tissulaire, et la réponse inflammatoire locale se traduit par un œdème, une rougeur et une douleur intense. La prolifération bactérienne dans le derme profond et l’hypoderme déclenche une réaction immunitaire systémique, expliquant les symptômes généraux.

La lymphangite sous-jacente est fréquente, et la porte d’entrée est retrouvée dans la majorité des cas (intertrigo, mycose des orteils, plaie, piqûre d’insecte, ulcère, etc.).

---

3. Épidémiologie

L'érysipèle touche préférentiellement :

- Les adultes de plus de 40 ans
- Les personnes avec comorbidités (diabète, obésité, insuffisance veineuse ou lymphatique)
- Les patients immunodéprimés
- Les sujets avec antécédents d'érysipèle

L'incidence est plus élevée dans les pays tempérés et augmente pendant les périodes chaudes et humides.

---

4. Manifestations cliniques

Les signes apparaissent rapidement, souvent en quelques heures. L'érysipèle typique présente :

- Une lésion rouge vif, bien limitée, œdémateuse, chaude et douloureuse
- Une topographie unilatérale (souvent jambe ou visage)
- Une fièvre > 38,5 °C, fréquemment accompagnée de frissons, céphalées, arthralgies
- Une altération modérée de l'état général

La région atteinte peut montrer :

- Des signes de lymphangite (traînées rouges vers les ganglions)

- Une adénopathie satellite douloureuse
- Une peau tendue, luisante
- Dans les formes graves : bulles, nécrose superficielle, purpura

La porte d'entrée est souvent visible à proximité de la zone touchée. Sur le visage, les érysipèles peuvent résulter d'une dermite séborrhéique, d'une plaie de rasage ou d'une otite externe.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic est essentiellement clinique. Les examens complémentaires sont réservés aux formes douteuses, sévères ou atypiques.

5.1 Biologie

- Syndrome inflammatoire biologique : élévation des leucocytes, CRP élevée
- Hémocultures si fièvre élevée ou signes de gravité
- Écouvillonnage de la porte d'entrée possible mais peu sensible
- Échographie Doppler des membres inférieurs pour éliminer une thrombose veineuse profonde en cas de diagnostic différentiel

5.2 Diagnostic différentiel

Il comprend :

- Cellulite infectieuse profonde (atteinte sous-cutanée plus diffuse, moins bien délimitée)
- Thrombose veineuse profonde
- Dermite de stase veineuse
- Eczéma aigu
- Nécrose cutanée d'origine vasculaire
- Fasciite nécrosante (urgence vitale)

---

6. Traitement

6.1 Mesures générales

- Repos au lit
- Surélévation du membre atteint
- Soins de la porte d'entrée (antiseptique local)
- Analgésiques ou antipyrétiques si besoin

6.2 Antibiothérapie

Le traitement repose sur une antibiothérapie adaptée à *Streptococcus pyogenes* :

- En ambulatoire :

    - Amoxicilline : 2 à 3 g/j en 3 prises pendant 10 à 14 jours
    - En cas d'allergie : pristinamycine, clindamycine ou macrolide selon antibiogramme
- En hospitalisation (forme sévère ou terrain fragile) :
    - Amoxicilline IV ± acide clavulanique
    - Ajout de gentamicine en cas de sepsis ou de suspicion de co-infection à *Staphylococcus aureus*

La réponse au traitement est généralement rapide (apyréxie en 48 à 72 h), mais l'érythème peut persister plusieurs jours.

---

7. Complications

Les complications de l'érysipèle peuvent être locales, locorégionales ou systémiques :

- Abcès sous-cutané
- Nécrose cutanée ou fasciite nécrosante
- Œdème lymphatique chronique (éléphantiasis)
- Récidives fréquentes
- Atteinte articulaire ou osseuse
- Sepsis, voire choc septique

Les récidives d’érysipèle peuvent être favorisées par un lymphœdème, une mycose interdigitale non traitée, ou des troubles veino-lymphatiques.

---

8. Prévention des récidives

En cas de récidives (plus de 3 par an), une antibioprophylaxie est recommandée :

- Benzathine pénicilline intramusculaire toutes les 2 à 3 semaines
- Ou pénicilline V par voie orale pendant plusieurs mois

La prévention passe aussi par le traitement et la surveillance rigoureuse des portes d’entrée, l’hygiène des pieds, la prise en charge de l’insuffisance veineuse, et l’éducation du patient.

---

9. Conclusion

L’érysipèle est une infection cutanée fréquente, le plus souvent causée par *Streptococcus pyogenes*, nécessitant une prise en charge rapide pour éviter les complications. Le diagnostic est clinique et le traitement repose sur une antibiothérapie adaptée, associée à des mesures de soutien. Les formes récidivantes doivent faire l’objet d’une prévention spécifique. Une attention particulière doit être portée à la recherche et au traitement de la porte d’entrée.

---

10. Références scientifiques

188,189,190,191,192,193

13.Pyélonéphrite aiguë (infection urinaire haute)

1. Introduction

La pyélonéphrite aiguë est une infection bactérienne du parenchyme rénal et du système collecteur (bassinet et calices), représentant la forme haute des infections urinaires. Elle constitue une urgence médicale, surtout chez la femme enceinte, l'homme ou en cas de comorbidités. Elle survient le plus souvent par voie ascendante, après une colonisation bactérienne de la vessie (cystite). Elle peut évoluer vers des formes graves comme l'abcès rénal, la pyélonéphrite emphysémateuse ou la septicémie si elle n'est pas traitée précocement.

---

2. Physiopathologie

La pyélonéphrite aiguë est le plus souvent secondaire à une infection ascendante, débutant par une colonisation de l'urètre, puis de la vessie, et progressant via les uretères vers les reins. Les bactéries peuvent également atteindre le rein par voie hématogène, bien que cela soit rare.

L'infection déclenche une réponse inflammatoire intense dans le parenchyme rénal, entraînant œdème, infiltration de neutrophiles et nécrose cellulaire. Cette inflammation peut s'étendre au bassinet, aux tissus périrénaux, voire provoquer

une obstruction urétérale si elle s’accompagne de calculs ou d’œdème.

Les principales bactéries responsables sont des entérobactéries, issues de la flore digestive.

---

3. Étiologie

Les germes en cause sont dans plus de 80 % des cas :

- *Escherichia coli* (souches uropathogènes)
- Autres entérobactéries : *Klebsiella pneumoniae*, *Proteus mirabilis*, *Enterobacter spp.*
- Moins fréquemment : *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus saprophyticus* (chez les jeunes femmes), *Enterococcus faecalis*

Les facteurs favorisants incluent :

- Malformation urologique (reflux vésico-urétéral, sténose, lithiase)
- Obstacle urinaire (adénome prostatique, tumeur, grossesse)
- Diabète, immunodépression
- Geste endo-urologique récent (sondage, cystoscopie)
- Infection urinaire basse mal traitée ou récidivante

---

4. Épidémiologie

La pyélonéphrite touche surtout les femmes jeunes sexuellement actives, du fait de leur anatomie urinaire (urètre court, proximité de l'anus).

Incidence :

- Environ 10 à 20 cas pour 10 000 femmes par an
- Moins fréquente chez l'homme, mais souvent plus grave
- Plus fréquente pendant la grossesse, en particulier au 2e trimestre

Chez les personnes âgées ou les patients avec comorbidités, la présentation peut être atypique, retardant le diagnostic.

---

5. Manifestations cliniques

Le tableau clinique typique associe :

- Fièvre élevée (> 38,5 °C), avec frissons
- Douleur lombaire unilatérale (coup de rein), parfois bilatérale
- Symptômes urinaires : brûlures mictionnelles, pollakiurie, dysurie, urgenturie
- Altération de l'état général : fatigue, nausées, vomissements

- Sensibilité à la palpation de la fosse lombaire (signe de Giordano positif)

Chez les personnes âgées ou immunodéprimées, l'infection peut se manifester uniquement par une fièvre isolée, une confusion ou un syndrome inflammatoire biologique.

---

6. Diagnostic

6.1 Examens de première intention

- **Bandelette urinaire** : recherche de leucocytes, nitrites (orientent vers une infection à entérobactérie)
- **ECBU (examen cytobactériologique des urines)** : essentiel pour l’identification du germe et l’antibiogramme
- **NFS, CRP** : syndrome inflammatoire (hyperleucocytose, CRP > 100 mg/L)
- **Hémocultures** : recommandées en cas de fièvre ou de signe de gravité

6.2 Imagerie

L’imagerie est indiquée dans les situations suivantes :

- Doute diagnostique
- Évolution défavorable après 48–72 h de traitement
- Suspicion de complication (lithiase, abcès, obstruction)

L’examen de choix est :

- **Scanner abdominopelvien injecté** : détecte les complications (abcès, nécrose, pyélonéphrite emphysémateuse, obstruction)
- Chez la femme enceinte : **échographie rénale** privilégiée pour éviter les irradiations

---

7. Prise en charge

7.1 Formes simples (femme jeune, sans comorbidité, sans signe de gravité)

Traitement ambulatoire possible :

- Antibiothérapie orale pendant 7 à 10 jours
    - Fluoroquinolones (ciprofloxacine, ofloxacine)
    - Céphalosporines de 3e génération (cefixime)
- Surveillance clinique après 48 h

7.2 Formes compliquées ou graves (sepsis, vomissements, terrain à risque)

Hospitalisation et traitement par voie intraveineuse :

- Céphalosporines de 3e génération IV (ceftriaxone, cefotaxime)
- Aminosides (gentamicine) en association au début

- Relais oral après 48–72 h si amélioration
- Durée totale : 10 à 14 jours

Prise en charge des facteurs favorisants indispensable (drainage, levée d'obstacle, traitement du diabète, etc.)

---

8. Complications

- Abcès rénal ou périrénal
- Pyélonéphrite emphysémateuse (forme nécrosante à gaz, souvent chez diabétique)
- Sepsis grave, choc septique
- Insuffisance rénale aiguë
- Récidives fréquentes en l'absence de traitement étiologique
- Pyélonéphrite chronique (rare) en cas d'infection prolongée

Chez la femme enceinte : risque d'accouchement prématuré, retard de croissance intra-utérin, mort fœtale

---

9. Prévention

- Traitement correct des infections urinaires basses
- Hydratation adéquate

- Hygiène urinaire
- Surveillance particulière chez les femmes enceintes (bactériurie asymptomatique à dépister et traiter)
- Éviction des gestes urologiques inutiles ou aseptie stricte lors de leur réalisation

---

10. Conclusion

La pyélonéphrite aiguë est une infection urinaire haute potentiellement grave nécessitant une prise en charge rapide. Le diagnostic repose sur les données cliniques, l'ECBU et l'imagerie dans les formes complexes. Le traitement repose sur une antibiothérapie adaptée, éventuellement associée à des mesures interventionnelles. La prévention passe par la gestion des facteurs de risque et le traitement des infections urinaires basses.

---

11. Références scientifiques

194,195,196,197,198,199

C. Maladies parasitaires et fongiques

1. Oxyurose (Enterobius vermicularis)

1. Introduction

L’oxyurose est une parasitose intestinale fréquente, causée par un petit nématode appelé *Enterobius vermicularis*. Cette infestation est particulièrement répandue chez les enfants en âge scolaire, mais elle peut toucher des individus de tous âges. Bien qu’elle soit généralement bénigne, l’oxyurose peut provoquer une gêne importante, notamment à cause du prurit anal qu’elle engendre. Sa transmission facile et son potentiel de réinfestation rendent sa gestion parfois complexe.

---

2. Agent pathogène

Enterobius vermicularis, également connu sous le nom d’oxyure, est un nématode intestinal de petite taille. Les femelles mesurent environ 8 à 13 mm, tandis que les mâles sont plus petits, atteignant 2 à 5 mm. Le parasite présente une couleur blanchâtre et un corps effilé à ses extrémités. Son cycle de vie est monoxène, c’est-à-dire qu’il se déroule chez un seul hôte, l’être humain.

La femelle adulte migre vers la région périanale pendant la nuit pour y pondre ses œufs, provoquant le symptôme principal de la maladie : le prurit anal nocturne. Les œufs sont ensuite disséminés dans l’environnement par le grattage et le contact avec des objets contaminés.

---

3. Cycle biologique

Le cycle de vie de *E. vermicularis* débute avec l'ingestion d'œufs embryonnés par voie oro-fécale. Une fois dans l'intestin grêle, les œufs éclosent et libèrent des larves qui migrent vers le côlon, où elles se développent en adultes. Après l'accouplement, les mâles meurent, tandis que les femelles gravides migrent vers l'anus pour pondre leurs œufs, généralement la nuit.

Les œufs deviennent infectants en quelques heures seulement à température ambiante. Ils peuvent survivre plusieurs jours dans l'environnement. L'autoinfestation est fréquente, le patient se recontaminant lui-même en portant ses doigts souillés à la bouche après s'être gratté.

---

4. Modes de transmission

La transmission de l'oxyurose se fait principalement par voie oro-fécale. Les mécanismes de contamination incluent :

- Le contact direct entre individus, notamment dans les communautés d'enfants.
- La contamination des mains par grattage et leur mise à la bouche.
- Le contact avec des objets, vêtements, literie ou surfaces souillées.

- La dispersion des œufs dans l’air et leur inhalation, bien que ce mode soit secondaire.

Les enfants, du fait de leur comportement (hygiène imparfaite, promiscuité), sont particulièrement exposés, ce qui explique la forte prévalence dans les crèches et les écoles.

---

5. Manifestations cliniques

L’oxyurose est souvent asymptomatique. Toutefois, les formes symptomatiques se caractérisent par un prurit anal intense, surtout nocturne, qui perturbe le sommeil et entraîne une irritabilité. Le grattage répété peut provoquer des lésions cutanées secondaires, une surinfection bactérienne ou une vulvovaginite chez les filles.

D'autres symptômes peuvent inclure :

- Douleurs abdominales légères.
- Troubles du sommeil.
- Agitation et troubles du comportement chez l’enfant.

Rarement, des complications comme l’appendicite ou des infections génitales ont été rapportées.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose essentiellement sur l’identification des œufs d’oxyures. La méthode de choix est le test de Graham, ou

test du scotch-test, réalisé le matin avant toute toilette ou défécation. Il consiste à appliquer un ruban adhésif transparent sur la région périanale, puis à l'examiner au microscope.

En cas de doute, le test peut être répété sur plusieurs jours, car la ponte des œufs peut être intermittente. Dans certains cas, les vers adultes peuvent être observés directement dans les selles ou autour de l'anus.

---

7. Traitement

Le traitement repose sur l'administration d'anthelminthiques efficaces contre *E. vermicularis*. Les molécules les plus utilisées sont :

- Le mébendazole.
- L'albendazole.
- Le pyrantel embonate.

Une deuxième dose est généralement prescrite deux à trois semaines après la première pour éliminer les vers issus des œufs ayant éclos entre-temps. Il est recommandé de traiter simultanément tous les membres du foyer pour limiter les risques de réinfestation.

Des mesures d'hygiène rigoureuses sont essentielles en complément du traitement médicamenteux.

---

8. Mesures d’hygiène et prévention

Les mesures d’hygiène sont cruciales pour prévenir la réinfestation et enrayer la transmission :

- Lavage régulier et soigneux des mains, notamment avant les repas et après être allé aux toilettes.
- Coupe courte des ongles et évitement du grattage.
- Lavage fréquent des sous-vêtements, draps et pyjamas à haute température.
- Nettoyage des surfaces et jouets contaminés.
- Douche matinale pour éliminer les œufs pondus pendant la nuit.

Une sensibilisation des enfants et des familles à ces règles est indispensable dans les contextes collectifs.

---

9. Épidémiologie

L’oxyurose est l’helminthose la plus répandue dans les pays industrialisés, avec une prévalence plus élevée chez les enfants de 5 à 10 ans. La contamination est favorisée par la vie en collectivité, un environnement familial surpeuplé ou un manque d’hygiène.

Dans certaines communautés, les taux d’infestation peuvent dépasser 50 %. Bien que bénigne, la forte contagiosité de la

maladie nécessite une attention particulière en milieu scolaire ou institutionnel.

---

10. Conclusion

L'oxyurose, bien que souvent bénigne, est une affection parasitaire fréquente dont la charge sociale et médicale peut être importante, notamment chez les enfants. Le diagnostic est simple, tout comme le traitement, mais la prévention repose sur une hygiène rigoureuse et une gestion communautaire adaptée. Une approche collective, incluant le dépistage, le traitement de masse en cas de flambée et des mesures d'éducation sanitaire, reste la meilleure stratégie pour réduire sa prévalence.

---

11. Références scientifiques

200,201,202,203,204,205,206

2. Giardiase

1. Introduction

La giardiase est une parasitose intestinale d'origine protozoaire, due à *Giardia intestinalis* (également appelée *Giardia lamblia* ou *Giardia duodenalis*). Elle constitue une cause fréquente de diarrhée aiguë ou chronique dans le monde entier. Transmise principalement par voie oro-fécale, cette infection touche aussi bien les pays en développement que les régions industrialisées, où elle est souvent liée à la consommation d'eau contaminée. Bien qu'elle soit généralement bénigne, la giardiase peut devenir invalidante, notamment chez les jeunes enfants ou les sujets immunodéprimés.

---

2. Agent pathogène

Giardia intestinalis est un protozoaire flagellé appartenant à la classe des diplomonadines. Il existe sous deux formes : le trophozoïte, qui est la forme végétative et mobile présente dans l'intestin, et le kyste, qui est la forme résistante excrétée dans les selles et responsable de la contamination. Le trophozoïte mesure environ 10 à 20 microns de long, possède deux noyaux et quatre paires de flagelles, lui conférant une mobilité caractéristique.

Le kyste, plus petit (8 à 12 microns), est capable de survivre plusieurs semaines dans l'environnement humide. Il est

résistant à des désinfectants usuels, ce qui explique sa persistance dans certaines sources d’eau non traitées.

---

3. Cycle biologique

L’infection débute par l’ingestion de kystes présents dans l’eau, les aliments ou par contact manuel. Une fois dans l’intestin grêle, les kystes libèrent des trophozoïtes qui se multiplient activement par fission binaire. Les trophozoïtes se fixent à la muqueuse du duodénum et du jéjunum à l’aide d’un disque ventral adhésif, perturbant l’absorption intestinale.

Une partie des trophozoïtes est entraînée vers le côlon où elle se transforme à nouveau en kystes. Ces derniers sont éliminés dans les selles et peuvent contaminer de nouveaux hôtes. L’hôte humain est à la fois réservoir et vecteur.

---

4. Modes de transmission

La giardiase se transmet principalement par voie oro-fécale. Les mécanismes de transmission les plus courants incluent :

- L’ingestion d’eau contaminée (eau de boisson, piscines, rivières).
- La consommation d’aliments souillés.
- Le contact direct entre personnes, notamment en crèche, en institution ou en cas de pratiques d’hygiène insuffisantes.

- La transmission zoonotique est possible, certains animaux (chiens, castors, rongeurs) étant porteurs.

Les kystes étant très résistants dans le milieu extérieur, la giardiase peut provoquer des épidémies, notamment en milieu scolaire, en camps ou lors de voyages.

---

5. Manifestations cliniques

La majorité des infections à *Giardia* sont asymptomatiques. Toutefois, les formes symptomatiques peuvent présenter des tableaux très variés :

- **Forme aiguë** : apparition brutale de diarrhée, souvent aqueuse, sans sang ni mucus, accompagnée de douleurs abdominales, nausées, flatulences et ballonnements.
- **Forme subaiguë ou chronique** : diarrhée intermittente, stéatorrhée (selles grasses et malodorantes), amaigrissement, fatigue, anorexie et retard de croissance chez l’enfant.
- **Autres manifestations** : éruption cutanée, arthralgies, et dans de rares cas, syndrome de malabsorption.

Chez les enfants et les personnes immunodéprimées, la giardiase peut avoir des conséquences nutritionnelles importantes.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur la mise en évidence des kystes ou des trophozoïtes dans les selles. Plusieurs approches sont utilisées :

- **Examen parasitologique des selles** : idéalement trois prélèvements à 48 heures d'intervalle pour augmenter la sensibilité.
- **Test immunoenzymatique (ELISA)** : permet la détection d'antigènes spécifiques dans les selles.
- **PCR (amplification génique)** : utilisée dans certains laboratoires spécialisés pour confirmer le diagnostic.
- **Endoscopie digestive** : réservée aux cas atypiques ou chroniques non expliqués, elle permet de prélever du liquide duodénal.

L'identification des kystes au microscope reste l'examen le plus courant, mais il peut manquer les cas peu excrétants ou intermittents.

---

7. Traitement

Le traitement repose sur l'administration d'antiprotozoaires. Les molécules les plus utilisées sont :

- Le métronidazole, en cure de 5 à 10 jours.
- Le tinidazole, souvent en dose unique.
- Le secnidazole, également en dose unique.

- Le nitazoxanide, notamment chez les enfants.

En cas d’échec ou de récidive, une seconde cure est parfois nécessaire avec un changement de molécule. Le traitement doit également inclure les contacts proches, surtout en cas de vie en collectivité.

Des mesures d’hygiène renforcées accompagnent le traitement afin de prévenir la réinfestation.

---

8. Mesures de prévention

La prévention repose sur plusieurs axes :

- Traitement et filtration adéquate de l’eau potable.
- Lavage soigneux des mains, notamment après être allé aux toilettes et avant les repas.
- Lavage des fruits et légumes crus.
- Éducation sanitaire, en particulier dans les écoles et centres d’accueil.
- En voyage, consommation d’eau embouteillée et prudence avec les glaçons ou les aliments crus.

La chloration de l’eau peut être insuffisante pour tuer les kystes, ce qui justifie le recours à la filtration ou à l’ébullition dans les zones à risque.

---

9. Épidémiologie

La giardiase est cosmopolite et représente une des principales causes de diarrhée d’origine parasitaire. On estime que 200 à 300 millions de cas symptomatiques surviennent chaque année dans le monde, avec une prédominance dans les zones à faible accès à l’eau potable.

Dans les pays industrialisés, elle est fréquente chez les enfants, les voyageurs, les campeurs, les patients immunodéprimés et les homosexuels masculins. Les épidémies d’origine hydrique sont bien documentées, notamment dans les collectivités et les régions montagneuses.

---

10. Conclusion

La giardiase est une infection parasitaire fréquente, pouvant être responsable de troubles digestifs variés allant de la diarrhée aiguë à la malabsorption chronique. Son diagnostic est souvent simple, mais demande de la rigueur. Le traitement est généralement efficace, mais doit être accompagné de mesures d’hygiène rigoureuses pour éviter les rechutes. La giardiase illustre l’importance du contrôle de la qualité de l’eau et de l’éducation sanitaire dans la prévention des maladies parasitaires.

---

11. Références scientifiques

207,208,209,210,211,212,213

3. Candidose (buccale ou cutanée)

1. Introduction

La candidose est une infection fongique opportuniste provoquée par des levures du genre *Candida*, principalement *Candida albicans*. Cette mycose peut toucher divers sites de l'organisme, mais elle se manifeste fréquemment au niveau des muqueuses (bouche) et de la peau. Les candidoses buccales et cutanées sont parmi les formes les plus courantes, survenant surtout chez les individus immunodéprimés, les nourrissons, les personnes âgées ou les patients sous antibiothérapie prolongée. Ces infections, bien que souvent bénignes, peuvent être le signe d'un déséquilibre immunitaire ou d'une pathologie sous-jacente.

---

2. Agent pathogène

Le principal agent responsable est *Candida albicans*, une levure commensale de la peau, de la bouche, du tube digestif et du vagin. Elle devient pathogène en cas de déséquilibre de la flore ou d'altération des barrières immunitaires ou cutanéo-muqueuses. D'autres espèces, comme *C. glabrata*, *C. tropicalis*, *C. parapsilosis*, ou *C. krusei*, peuvent également être impliquées.

Candida est un champignon dimorphe : il peut exister sous forme de levure (non invasive) ou de filaments (hyphes ou

pseudo-hyphes) capables de traverser les tissus et de provoquer des lésions inflammatoires.

---

3. Facteurs prédisposants

Les candidoses résultent généralement d’une rupture de l’équilibre entre le système immunitaire, la flore commensale et l’environnement local. Les principaux facteurs de risque incluent :

- Immunodépression (VIH, cancer, traitement immunosuppresseur).
- Prise prolongée d’antibiotiques à large spectre.
- Diabète sucré mal contrôlé.
- Port de prothèses dentaires.
- Mauvaise hygiène buccale ou cutanée.
- Macération cutanée (plis, humidité, obésité).
- Alimentation sucrée ou déséquilibrée.
- Âge extrême (nourrissons, personnes âgées).

---

4. Candidose buccale

La candidose buccale (ou muguet) est fréquente chez les nourrissons, les personnes âgées, les patients sous

chimiothérapie ou corticothérapie, et les porteurs de prothèses dentaires.

Les principales formes cliniques sont :

- **Forme pseudomembraneuse** : plaques blanchâtres crémeuses sur la langue, le palais ou l'intérieur des joues. Les lésions sont facilement détachables, laissant une muqueuse rouge, parfois douloureuse.
- **Forme érythémateuse** : érythème diffus de la muqueuse buccale, langue dépapillée, sensations de brûlure.
- **Chéilite angulaire** : fissures et rougeurs aux commissures des lèvres, souvent associées à une atteinte buccale plus large.

Les patients peuvent se plaindre de gêne à la déglutition, de goût métallique, ou d'une sensation de bouche sèche.

---

5. Candidose cutanée

La candidose cutanée touche principalement les zones humides et chaudes du corps : plis inguinaux, inter-fessiers, sous-mammaires, interdigitaux ou axillaires. La macération, la transpiration, l'obésité ou le port de vêtements occlusifs favorisent son développement.

Les signes cliniques typiques incluent :

- Plaques rouges, luisantes, bien délimitées, avec un enduit blanchâtre ou desquamant.
- Bordure irrégulière avec pustules satellites.
- Prurit ou sensation de brûlure.
- Fissuration ou macération dans les plis.

Chez les nourrissons, la candidose peut se présenter sous forme d'érythème fessier étendu, parfois accompagné de lésions sur les cuisses ou l'abdomen.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est le plus souvent clinique, basé sur l'aspect évocateur des lésions. Des examens complémentaires peuvent être utilisés pour confirmation :

- Examen direct au microscope (grattage + KOH) montrant des levures et des pseudo-hyphes.
- Culture sur milieu Sabouraud pour identifier l'espèce.
- Recherche d'autres localisations (vaginale, œsophagienne, digestive) en cas de formes étendues ou récidivantes.
- Recherche de facteurs favorisants : glycémie, immunodépression, hygiène.

Le diagnostic différentiel inclut d'autres dermatoses comme l'eczéma, le psoriasis, ou des infections bactériennes ou virales.

---

7. Traitement

Le traitement de la candidose buccale ou cutanée repose sur l'usage d'antifongiques topiques et, dans certains cas, systémiques.

a. Traitement local

- Pour les formes buccales : nystatine en suspension orale, amphotéricine B en pastilles, miconazole en gel buccal.
- Pour les formes cutanées : crèmes antifongiques à base d'imidazolés (éconazole, miconazole, clotrimazole), associées à une bonne hygiène et au maintien de la peau sèche.

b. Traitement systémique

- Fluconazole par voie orale en cas de formes étendues, résistantes ou récidivantes.
- Itraconazole ou autres antifongiques en cas d'échec du fluconazole ou de résistance documentée.

Il est essentiel de traiter également les facteurs favorisants pour prévenir les rechutes.

8. Prévention

La prévention des candidoses repose sur des mesures d’hygiène et la gestion des facteurs de risque :

- Séchage soigneux des plis cutanés après la toilette.
- Port de vêtements amples et respirants.
- Hygiène buccale rigoureuse, nettoyage des prothèses dentaires.
- Réduction de la consommation de sucres simples.
- Surveillance glycémique chez les diabétiques.
- Utilisation prudente des antibiotiques et des corticoïdes.
- Traitement rapide des mycoses récidivantes ou résistantes.

Chez les patients à risque (immunodéprimés, sujets âgés, nourrissons), une surveillance régulière est recommandée.

---

9. Épidémiologie

La candidose buccale est fréquente chez les nourrissons, les personnes âgées et les patients immunodéprimés. Sa prévalence augmente avec le recours aux traitements immunosuppresseurs, antibiotiques ou en cas de port de prothèses dentaires.

La candidose cutanée est également très répandue, particulièrement dans les régions chaudes et humides, ou chez les personnes obèses ou alitées. Les formes récidivantes nécessitent une recherche étiologique approfondie.

---

10. Conclusion

Les candidoses buccales et cutanées sont des infections fréquentes, généralement bénignes mais parfois révélatrices d'un terrain fragilisé. Leur reconnaissance clinique est souvent simple, et le traitement repose sur des antifongiques efficaces, associés à une correction des facteurs favorisants. Une prise en charge globale et rigoureuse est indispensable pour prévenir les récidives et améliorer la qualité de vie des patients.

---

11. Références scientifiques

214,215,216,217,218,219,220

4. Teigne (dermatophytie)

1. Introduction

La teigne est une infection fongique superficielle de la peau, des cheveux ou des poils, causée par des champignons kératinophiles appelés dermatophytes. Elle fait partie du groupe des dermatophyties, mycoses fréquentes et contagieuses qui touchent aussi bien les enfants que les adultes. Les teignes du cuir chevelu sont fréquentes en pédiatrie, alors que les atteintes corporelles et des ongles concernent plus largement toutes les tranches d'âge. Les manifestations cliniques sont variables selon la localisation, le type de champignon et la réponse immunitaire de l'hôte.

---

2. Agents pathogènes

Les teignes sont causées par des dermatophytes appartenant à trois genres principaux : *Trichophyton*, *Microsporum* et *Epidermophyton*. Ces champignons ont en commun la capacité de digérer la kératine, constituant essentiel de la couche cornée de la peau, des cheveux et des ongles.

Les espèces responsables varient selon les régions géographiques, les contacts avec les animaux, et les conditions d'hygiène. On distingue :

- **Dermatophytes anthropophiles** (adaptés à l'homme, transmission interhumaine) : *Trichophyton tonsurans*, *T. rubrum*.
- **Dermatophytes zoophiles** (transmis par les animaux) : *Microsporum canis, Trichophyton mentagrophytes*.
- **Dermatophytes géophiles** (présents dans le sol, transmission accidentelle) : *Microsporum gypseum*.

---

3. Transmission

La contamination se fait par contact direct avec une personne, un animal infecté ou avec des objets souillés (peignes, brosses, serviettes, vêtements, sols). Les spores fongiques sont très résistantes dans l'environnement et peuvent survivre plusieurs mois sur les surfaces.

Les principaux modes de transmission incluent :

- Contact direct peau à peau.
- Partage d'objets personnels.
- Contact avec un animal domestique ou errant porteur (chien, chat, rongeur).
- Contamination dans des lieux collectifs (écoles, piscines, vestiaires, salles de sport).

Certaines formes de teigne sont hautement contagieuses, notamment en collectivité scolaire.

4. Localisations cliniques

Les teignes se distinguent selon leur localisation anatomique. Les principales formes cliniques sont :

a. Teignes du cuir chevelu (Tinea capitis)

Fréquentes chez l'enfant, elles se présentent sous plusieurs formes :

- **Teigne tonsurante** : plaques d'alopécie avec cheveux cassés à la base, squames, parfois croûtes.
- **Teigne inflammatoire (kérion)** : tuméfaction douloureuse, rouge, suintante ou purulente, accompagnée d'adénopathies.
- **Teigne favique** (rare) : croûtes jaunâtres avec odeur forte, destruction folliculaire.

b. Teignes corporelles (Tinea corporis)

Elles atteignent la peau glabre et se présentent sous forme de plaques annulaires rouges, squameuses, prurigineuses, à bordure active et centre plus clair. On parle aussi de "herpès circiné".

c. Teignes inguinales (Tinea cruris)

Érythème prurigineux des plis inguinaux, souvent bilatéral, avec extension vers les cuisses, sans atteinte scrotale.

d. Teignes des pieds (Tinea pedis)

Fréquentes chez les adultes, elles comprennent :

- **Forme interdigitale** : macération, fissures entre les orteils.
- **Forme hyperkératosique** : épaississement de la plante du pied.
- **Forme vésiculo-bulleuse** : cloques prurigineuses sur les bords du pied.

e. Teignes des ongles (onychomycose)

Ongles épaissis, friables, déformés, parfois décolorés. L'atteinte peut être disto-latérale, proximale ou totale.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur la clinique et des examens mycologiques :

- **Examen direct** : prélèvement de squames, cheveux ou ongles, clarifiés à la potasse, pour observer les filaments mycéliens.
- **Culture mycologique** : sur milieu Sabouraud, permet d'identifier l'espèce.
- **Lumière de Wood** : certaines teignes dues à *Microsporum canis* fluorescent en vert.

- **Dermatoscopie** : visualisation des cheveux cassés, points noirs, etc.
- **Biopsie cutanée** : rarement nécessaire sauf diagnostic incertain.

Le diagnostic différentiel inclut les eczémas, psoriasis, pelades, folliculites ou autres causes d'alopécie.

---

6. Traitement

Le traitement dépend de la localisation, de la sévérité et de l'espèce en cause.

a. Traitement local

- Utilisé pour les atteintes superficielles limitées (corps, pieds, plis).
- Crèmes antifongiques : imidazolés (clotrimazole, éconazole), terbinafine, ciclopirox.
- Durée : 2 à 4 semaines.

b. Traitement systémique

- Indispensable pour les teignes du cuir chevelu et les onychomycoses.
- Médicaments : griséofulvine (enfant), terbinafine, itraconazole, fluconazole.

- Durée variable : 4 à 12 semaines, parfois plus pour les ongles.

Un traitement antifongique local peut être associé pour réduire la contagiosité.

---

7. Prévention

La prévention vise à limiter la contagion et les récidives :

- Hygiène rigoureuse de la peau, des cheveux et des pieds.
- Ne pas partager peignes, bonnets, serviettes.
- Désinfection du linge et des objets contaminés.
- Traitement des animaux de compagnie infectés.
- Contrôle en milieu scolaire en cas d'épidémie.
- Vérification de la guérison par culture négative avant le retour en collectivité (notamment pour les enfants atteints de teigne du cuir chevelu).

Dans les collectivités, des mesures de dépistage et de traitement simultané des cas contacts peuvent être nécessaires.

---

8. Épidémiologie

La teigne est une infection cosmopolite mais plus fréquente dans les régions chaudes et humides. Elle représente une cause majeure de consultation dermatologique pédiatrique.

- Les teignes du cuir chevelu sont courantes chez les enfants âgés de 3 à 10 ans.
- Les teignes corporelles sont observées à tout âge, parfois liées à des contacts animaux (zoophilie).
- L'émergence d'espèces résistantes, comme *Trichophyton indotineae*, suscite des préoccupations de santé publique.

Les facteurs de risque incluent promiscuité, mauvaises conditions d'hygiène, usage de chaussures fermées, immunodépression, sports de contact.

---

9. Complications

Les complications peuvent être locales ou générales :

- Surinfection bactérienne (impétiginisation).
- Cicatrices alopéciantes après kérion non traité.
- Chronicité ou récidives fréquentes.
- Diffusion extensive chez l'immunodéprimé (dermatophytose invasive).

Le traitement inadapté ou l’automédication avec corticoïdes peut masquer les lésions et aggraver l’infection (teigne cortisonée).

---

10. Conclusion

La teigne est une infection fongique fréquente, souvent bénigne mais très contagieuse. Le diagnostic repose sur l’examen clinique et mycologique, et le traitement, local ou systémique, doit être rigoureux pour éviter la récidive. La prévention passe par une bonne hygiène, le traitement des animaux réservoirs et l’éducation sanitaire, en particulier dans les milieux collectifs. L’identification précoce et la gestion appropriée des cas permettent de contrôler efficacement cette pathologie dermatologique courante.

---

11. Références scientifiques

221,222,223,224,225,226,227

5. Gale

1. Introduction

La gale est une parasitose cutanée hautement contagieuse causée par un acarien microscopique, *Sarcoptes scabiei var. hominis*. Elle provoque un prurit intense, surtout nocturne, associé à des lésions cutanées caractéristiques. La transmission interhumaine directe, principalement par contact cutané prolongé, en fait une pathologie fréquente dans les collectivités et les milieux à forte promiscuité. Bien que bénigne, la gale est responsable d'un inconfort majeur et peut se compliquer d'infections bactériennes secondaires si elle n'est pas correctement prise en charge.

---

2. Agent pathogène

L'agent responsable de la gale est *Sarcoptes scabiei* variété humaine, un acarien de 0,2 à 0,4 mm qui vit exclusivement chez l'homme. Seule la femelle fécondée creuse des sillons dans la couche cornée de l'épiderme pour y pondre ses œufs. Le cycle parasitaire complet, de l'œuf à l'adulte, dure environ 15 à 20 jours.

L'acarien ne survit pas plus de 2 à 3 jours hors du corps humain, mais cela suffit pour permettre une transmission indirecte par le biais de linge ou literie contaminés dans certains cas.

---

3. Modes de transmission

La transmission de la gale est principalement interhumaine :

- Par contact cutané direct, prolongé et répété (famille, couple, collectivité).
- Plus rarement par contact indirect via les vêtements, la literie ou les objets textiles.

Les relations sexuelles représentent un mode de transmission fréquent chez l'adulte. Contrairement aux idées reçues, la gale n'est pas liée à un manque d'hygiène mais à la proximité physique.

Les foyers épidémiques sont fréquents en institutions, écoles, EHPAD, prisons ou foyers d'hébergement.

---

4. Physiopathologie

La réaction inflammatoire cutanée est due à une réponse immunitaire contre les antigènes parasitaires et leurs déjections. Le prurit est provoqué par une hypersensibilité retardée de type IV.

La période d'incubation varie :

- 2 à 6 semaines en cas de première infestation.
- 1 à 4 jours en cas de réinfestation, du fait d'une mémoire immunitaire.

---

5. Clinique

Le tableau clinique typique associe :

- **Prurit intense** à recrudescence nocturne, souvent insomniant.
- **Lésions cutanées** : sillons, vésicules perlées, nodules, excoriations, surinfection.

Les **zones de prédilection** sont :

- Espaces interdigitaux.
- Face antérieure des poignets.
- Coudes, aisselles, aréoles mammaires chez la femme.
- Pénis, scrotum chez l'homme.
- Fesses, ceinture abdominale.
- Chez l'enfant : atteinte fréquente du cuir chevelu, du dos, du visage, des paumes et plantes.

Le nombre de parasites est en général faible (10 à 15), sauf dans la forme hyperkératosique.

---

6. Formes cliniques

a. Gale commune

Forme la plus fréquente, associant prurit, lésions excoriées et distribution typique. L'entourage est souvent symptomatique.

b. Gale profuse ou croûteuse (gale norvégienne)

Survient chez l'immunodéprimé, les personnes âgées ou grabataires. Elle se caractérise par :

- Lésions hyperkératosiques diffuses.
- Très forte infestation (milliers d'acariens).
- Peu ou pas de prurit.
- Contagiosité extrême.

c. Gale nodulaire

Présence de nodules rouges violacés, prurigineux, résistants, souvent localisés aux organes génitaux ou aux aisselles. Elle traduit une réaction immunitaire persistante, même après éradication du parasite.

d. Gale de l'enfant

Particularités cliniques : atteinte du cuir chevelu, du visage, des paumes et des plantes. Très prurigineuse, avec risque important de surinfection bactérienne.

---

7. Diagnostic

Le diagnostic est avant tout **clinique**, reposant sur :

- L'anamnèse : prurit nocturne, notion de cas dans l'entourage.

- L’examen des lésions caractéristiques : sillons, vésicules, nodules.
- L’examen de la famille ou des contacts.

Le **diagnostic parasitologique** (optionnel) peut être réalisé par :

- Grattage des lésions mis sur lame pour recherche d’œufs, d’acariens ou de fèces.
- Dermatoscopie (visualisation des sillons et de l’acarien).
- Biopsie (rarement utile).

---

8. Traitement

Le traitement vise à éliminer le parasite et à casser la chaîne de transmission.

a. Traitement topique

- **Perméthrine 5% crème** (référence) : à appliquer sur tout le corps (y compris cuir chevelu chez l’enfant) pendant 8 à 12 h, puis rinçage. Application à répéter après 7 jours.
- Alternatives : benzoate de benzyle, soufre précipité, malathion.

b. Traitement oral

- **Ivermectine** (200 µg/kg en dose unique) : utile en cas d'échec du traitement topique, gale croûteuse ou collectivité. Une seconde prise à 7 jours est souvent nécessaire.

c. Traitement de l'environnement

- Lavage à 60 °C du linge, literie, vêtements portés dans les 72 heures.
- Isolement temporaire si nécessaire en collectivité.
- Mise en quarantaine du linge ne pouvant être lavé, pendant 3 jours dans un sac fermé.

d. Traitement de l'entourage

Tous les contacts étroits, symptomatiques ou non, doivent être traités en même temps pour éviter la réinfestation.

---

9. Évolution et complications

La gale évolue favorablement avec un traitement adapté. Toutefois :

- Le **prurit peut persister** plusieurs semaines malgré la guérison (gale post-scabieuse).
- **Surinfections bactériennes** (impétigo, pyodermites) sont fréquentes chez les enfants.

- Risque de **rechute** en cas de traitement incomplet ou non coordination avec l'entourage.
- Formes sévères chez l’immunodéprimé nécessitant une prise en charge spécialisée.

---

10. Prévention

La prévention repose sur :

- Traitement simultané de tous les cas contacts.
- Information des patients sur les modes de transmission.
- Respect des mesures d’hygiène (changement de linge quotidien, lavage à haute température).
- Désinfection de l’environnement proche.
- Surveillance épidémiologique en milieu fermé (écoles, EHPAD, hôpitaux).

Des campagnes d’information sont parfois nécessaires pour limiter la propagation lors d’épidémies.

---

11. Épidémiologie

La gale est présente dans le monde entier. Elle touche toutes les catégories sociales mais est plus fréquente dans les milieux défavorisés ou en situation de promiscuité. Les épidémies sont

fréquentes en collectivité, notamment chez les enfants ou les personnes âgées.

Sa prévalence est en augmentation dans certains pays, en lien avec les conditions socio-économiques, la mobilité des populations et le retard diagnostique.

---

12. Conclusion

La gale est une parasitose cutanée fréquente et très contagieuse, dont le diagnostic repose sur la clinique. Le traitement efficace repose sur une approche collective : prise en charge du patient, de l'entourage et de l'environnement. Bien que bénigne, elle peut être à l'origine de complications sévères en cas de formes profuses ou de surinfections. L'éducation du patient et la vigilance en collectivité sont les clés pour éviter les récidives et enrayer les épidémies.

---

13. Références scientifiques

228,229,230,231,232,233,234

6. Poux (pédiculose)

1. Introduction

La pédiculose désigne l’infestation humaine par des poux, parasites hématophages strictement spécifiques de l’homme. Cette infestation est fréquente, bénigne mais gênante, et source de stigmatisation sociale. Les poux se nourrissent de sang humain et se transmettent essentiellement par contact direct, surtout en collectivité, notamment chez les enfants. Il existe trois types de pédiculoses selon l’espèce de pou et sa localisation : la pédiculose du cuir chevelu, la pédiculose corporelle et la pédiculose pubienne.

---

2. Agent pathogène

Les poux sont des insectes de l’ordre des Phthiraptères. Trois espèces infestent l’être humain :

- **Pediculus humanus capitis** (pou de tête) : le plus courant, infeste le cuir chevelu.
- **Pediculus humanus corporis** (pou de corps) : vit dans les vêtements et pond dans les coutures, associé aux conditions précaires.
- **Phtirius pubis** (morpion) : parasite des poils pubiens, parfois des aisselles, cils ou sourcils.

Ces parasites sont strictement humains et ne se transmettent pas via les animaux. Leur cycle de vie se déroule entièrement sur l’hôte humain ou dans ses vêtements.

---

3. Cycle de vie

Le cycle du pou comprend trois stades : œuf (lente), nymphe et adulte. Le cycle complet dure environ 21 jours :

- La femelle pond jusqu’à 10 œufs par jour, fixés à la base des cheveux ou dans les fibres textiles.
- Les lentes éclosent en 7 à 10 jours.
- Les nymphes deviennent adultes en 10 jours.
- Les poux vivent environ 30 jours.

En dehors de l’hôte, le pou survit rarement plus de 1 à 2 jours. La transmission dépend donc principalement du contact étroit.

---

4. Transmission

La transmission se fait essentiellement :

- Par **contact direct** tête-à-tête pour les poux de tête.
- Par **partage d’objets** contaminés (brosses, bonnets, oreillers).
- Pour les morpions, **par contact sexuel** ou objets intimes.

- Les poux de corps se transmettent via les vêtements sales ou infestés.

La transmission est facilitée par la vie en collectivité : écoles, crèches, casernes, prisons, centres d'hébergement.

---

5. Manifestations cliniques

Les symptômes varient selon le type de pédiculose.

a. Pédiculose du cuir chevelu

- **Prurit intense**, surtout occipital et rétro-auriculaire.
- **Lésions de grattage**, parfois surinfectées (impétigo, lymphadénopathies).
- **Présence de lentes** : blanches, ovales, fixées fermement aux cheveux à quelques millimètres du cuir chevelu.
- Les poux sont mobiles, difficiles à voir.

b. Pédiculose corporelle

- **Prurit généralisé**, prédominant au tronc et aux zones couvertes par les vêtements.
- **Papules**, lésions excoriées, pigmentation post-inflammatoire.
- Les poux vivent dans les vêtements, pas sur la peau.

c. Pédiculose pubienne (phthiriase)

- **Prurit pubien**, parfois discret.
- **Petites taches bleutées** (maculae céruléennes) sur la peau parasitée.
- Visualisation possible de morpions agrippés aux poils.
- Peut toucher les poils axillaires, thoraciques, ciliaires.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur l'observation directe :

- **Présence de lentes** : bien fixées, à différencier des pellicules (mobiles, se détachent facilement).
- **Détection de poux vivants** par inspection visuelle ou peignage minutieux.
- Utilisation de **peignes fins** sur cheveux mouillés augmente la détection.
- En cas de doute, **examen dermoscopique** ou à la loupe.

Le diagnostic est principalement clinique. Les examens complémentaires sont inutiles sauf en cas de suspicion de surinfection ou dans le cadre de santé publique.

---

7. Traitement

Le traitement vise à éliminer les parasites vivants, détruire les lentes et prévenir la réinfestation.

a. Traitement de la pédiculose du cuir chevelu

- **Traitement topique** :
    - Lotion ou shampooing pédiculicide : diméticone, malathion, perméthrine (selon pays).
    - Application sur cheveux secs ou humides, selon les recommandations du produit.
    - Rinçage après 10 à 15 minutes.
    - Refaire le traitement 7 à 10 jours plus tard pour éliminer les poux éclos entre-temps.
    - Pas d’insecticide systémique chez l’enfant.
- **Peignage minutieux** :
    - Quotidien avec un peigne fin sur cheveux mouillés pour éliminer lentes et poux.
    - À associer systématiquement aux produits.
- **Traitement de l’entourage** :
    - Recommandé uniquement si poux vivants sont retrouvés.

- Informations aux parents, école, crèche pour surveillance collective.

b. Traitement de la pédiculose corporelle

- Hygiène personnelle rigoureuse.
- Lavage et changement des vêtements à 60 °C.
- Désinfection ou remplacement des effets personnels.
- Traitement local ou ivermectine orale en cas d'infestation massive.

c. Traitement de la phthiriase

- Rasage des zones atteintes conseillé.
- Traitement pédiculicide local (perméthrine ou malathion).
- Traitement des partenaires sexuels et vérification IST associées.

---

8. Mesures complémentaires

- **Désinfection du linge** : lavage à 60 °C ou mise en sac pendant 72 h pour les objets non lavables.
- **Nettoyage des brosses et peignes** à l'eau chaude.
- **Éviction scolaire non recommandée**, sauf en cas de non-coopération familiale.

La désinsectisation de l’environnement est inutile : le pou ne survit pas longtemps hors de l’hôte.

---

9. Complications

Les complications sont rares mais possibles :

- **Surinfections bactériennes** : impétigo, lymphadénite.
- **Dermatite eczématisée** du cuir chevelu.
- **Anémie ferriprive** en cas d’infestation massive chronique (pédiculose corporelle).
- **Impact psychologique** chez l’enfant et l’entourage (honte, isolement).

---

10. Prévention

La prévention repose essentiellement sur l’éducation et la surveillance :

- Éviter le partage des objets personnels (peignes, bonnets, oreillers).
- Vérification régulière des cheveux des enfants.
- Information en milieu scolaire lors de cas groupés.
- Ne pas utiliser de traitements préventifs de manière systématique.

La stigmatisation doit être évitée : la pédiculose est fréquente, indépendante de la propreté corporelle.

---

11. Épidémiologie

La pédiculose du cuir chevelu est très fréquente chez les enfants de 3 à 12 ans, avec des pics en début d’année scolaire. Elle est cosmopolite et indépendante du niveau d’hygiène. Les épidémies sont fréquentes en collectivités.

La pédiculose corporelle est rare dans les pays développés, mais persiste dans les situations de grande précarité.

La phthiriase est plus souvent observée chez les adultes sexuellement actifs et peut être un marqueur d’autres IST.

---

12. Conclusion

La pédiculose est une parasitose fréquente, bénigne mais contagieuse. Le diagnostic est clinique et le traitement repose sur l’application rigoureuse de produits pédiculicides, associés au peignage et au traitement de l’environnement immédiat. La gestion en collectivité doit être coordonnée, sans dramatisation. L'information et la coopération des familles sont essentielles pour contrôler efficacement les infestations.

---

13. Références scientifiques

235,236,237,238,239,240,241

7. Leishmaniose (dans certains contextes géographiques)

1. Introduction

La leishmaniose est une maladie parasitaire vectorielle causée par des protozoaires du genre *Leishmania*, transmis à l'homme par la piqûre de phlébotomes, petits insectes hématophages. Elle se présente sous différentes formes cliniques : cutanée, cutanéo-muqueuse et viscérale. Cette parasitose touche principalement les régions tropicales, subtropicales et méditerranéennes. Elle représente un problème majeur de santé publique dans certains pays, notamment en lien avec la pauvreté, la malnutrition, les conflits armés et les déplacements de population.

---

2. Agent pathogène

Le parasite responsable appartient au genre *Leishmania*, famille des Trypanosomatidés. Il existe plus de 20 espèces pathogènes pour l'homme, regroupées selon leur tropisme et leur aire géographique :

- Complexe *Leishmania donovani* (forme viscérale, "kala-azar").
- Complexe *Leishmania mexicana* et *Leishmania braziliensis* (formes cutanée et muqueuse, Amérique Latine).

- *Leishmania major*, *tropica*, *infantum* (formes cutanée et viscérale, Afrique, Moyen-Orient, Méditerranée).

Ces parasites ont un cycle de vie diptique : promastigote flagellé chez le phlébotome (vecteur), et amastigote intracellulaire dans les macrophages de l'hôte vertébré.

---

3. Transmission

La transmission se fait par la piqûre de femelles phlébotomes infectées. Ces insectes, actifs principalement au crépuscule et la nuit, injectent les formes promastigotes qui sont ensuite phagocytées par les macrophages où elles se transforment en amastigotes.

La transmission est :

- **Anthroponotique** (homme-phlébotome-homme) dans certaines formes viscérales.
- **Zoonotique** (animal-phlébotome-homme) dans la majorité des formes cutanées ou viscérales, notamment avec le chien comme réservoir (*Leishmania infantum*).

La transmission par transfusion sanguine, greffe ou congénitale est exceptionnelle.

---

4. Épidémiologie

La leishmaniose est endémique dans plus de 90 pays. On estime plusieurs centaines de milliers de nouveaux cas chaque année :

- **Forme viscérale** : prévalente en Inde, au Soudan, au Brésil et en Méditerranée orientale.
- **Forme cutanée** : très fréquente au Moyen-Orient, en Afrique du Nord, en Amérique latine et en Asie centrale.
- **Forme muqueuse** : principalement en Amérique du Sud.

Les facteurs favorisant l'expansion de la maladie incluent les changements climatiques, les conflits, les migrations, la déforestation et l'urbanisation non contrôlée.

---

5. Cycle de vie

Le cycle de *Leishmania* implique deux hôtes :

- **Chez le phlébotome** : ingestion des amastigotes lors d'un repas sanguin → transformation en promastigotes flagellés → multiplication → migration vers la trompe → inoculation à un nouvel hôte lors d'une piqûre.
- **Chez l'homme (ou un animal réservoir)** : les promastigotes sont phagocytés → transformation en

amastigotes → multiplication intracellulaire → dissémination.

Ce cycle explique le tropisme du parasite pour le système monocyte-macrophage.

---

6. Formes cliniques

a. Leishmaniose cutanée

- Apparition de papules ou nodules érythémateux indolores.
- Ulcération centrale, bordure bien définie ("bouton d’Orient").
- Lésions uniques ou multiples, siégeant aux zones exposées (visage, bras, jambes).
- Guérison spontanée en quelques mois mais cicatrice résiduelle fréquente.

b. Leishmaniose cutanéo-muqueuse

- Initialement cutanée, avec extension secondaire aux muqueuses (nez, bouche, pharynx).
- Ulcérations destructrices, douloureuses, défigurantes.
- Evolution chronique, parfois des années après la lésion initiale.

- Principalement liée au complexe *Leishmania braziliensis*.

c. Leishmaniose viscérale (kala-azar)

- Fièvre prolongée, amaigrissement, asthénie.
- Splénomégalie massive, hépatomégalie.
- Pancytopénie (anémie, leucopénie, thrombopénie).
- Hypergammaglobulinémie polyclonale.
- Évolution mortelle sans traitement.
- Survient souvent chez l'enfant ou les immunodéprimés (notamment VIH).

---

7. Diagnostic

Le diagnostic dépend de la forme clinique :

a. Examens directs

- **Myélogramme** ou aspiration de la rate dans la leishmaniose viscérale : mise en évidence des amastigotes.
- **Frottis ou biopsie cutanée** dans les formes cutanées : coloration de Giemsa.
- **Culture in vitro** sur milieu spécifique (NNN, Schneider).

b. Diagnostic immunologique

- Sérologie (ELISA, IFI) : utile pour la forme viscérale.
- Test de Montenegro (intradermoréaction) : positif dans les formes cutanées et anciennes, mais non spécifique.

c. Diagnostic moléculaire

- PCR : méthode sensible et spécifique, utile sur divers prélèvements.
- En développement dans les pays endémiques pour affiner l'identification de l'espèce.

---

8. Traitement

Le traitement dépend de la forme, de l'espèce, de la localisation et de l'état immunitaire du patient.

a. Leishmaniose viscérale

- **Antimoniaux pentavalents** (méglumine antimoniate) : traitement classique mais avec toxicité et résistance dans certaines régions.
- **Amphotéricine B liposomale** : traitement de référence dans de nombreuses zones, notamment chez l'immunodéprimé.
- **Miltefosine** : traitement oral, utilisé dans certains pays, efficacité variable.

- **Paromomycine**, **pentamidine** : alternatives en cas de résistance.

b. Leishmaniose cutanée

- Formes limitées : traitement local (cryothérapie, intralésionnel antimoniaux).
- Formes étendues ou multiples : traitement systémique (antimoniaux, miltefosine, amphotéricine).

c. Leishmaniose mucocutanée

- Traitement systémique indispensable (amphotéricine, antimoniaux).
- Surveillance à long terme pour prévenir les rechutes.

Le traitement est souvent long, coûteux et associé à des effets secondaires importants. L’accès aux médicaments reste un défi dans les régions endémiques.

---

9. Prévention

La prévention repose sur plusieurs axes :

- **Lutte contre le vecteur** : pulvérisation d’insecticides, moustiquaires imprégnées, répulsifs, vêtements couvrants.
- **Protection des animaux réservoirs** : traitement ou élimination des chiens infectés.

- **Surveillance épidémiologique** : déclaration des cas, cartographie des foyers.
- **Amélioration des conditions socio-économiques** : habitat, hygiène, accès aux soins.

Des vaccins sont à l’étude, mais aucun n’est actuellement disponible pour l’homme.

---

10. Conclusion

La leishmaniose est une parasitose complexe, aux formes cliniques variées et aux conséquences parfois graves. Son diagnostic repose sur une combinaison de méthodes cliniques, parasitologiques et moléculaires. Le traitement reste difficile d’accès dans les zones endémiques, et la prévention repose surtout sur le contrôle du vecteur et l’amélioration des conditions de vie. L’éradication de cette maladie reste un objectif ambitieux, nécessitant des efforts concertés à l’échelle locale et internationale.

---

10. Références scientifiques

242,243,244,245,246,247,248

Chapitre II. Maladies congénitales et héréditaires

1. Mucoviscidose (fibrose kystique)

1. Introduction

La mucoviscidose, également appelée fibrose kystique, est une maladie génétique grave qui affecte principalement les poumons et le système digestif. Elle se caractérise par la production d’un mucus épais et collant, provoquant une obstruction des voies respiratoires et des canaux excréteurs d'organes. Cette pathologie multisystémique, bien que rare, constitue l’une des maladies génétiques les plus fréquentes dans les populations caucasiennes. Grâce aux progrès de la recherche médicale, l’espérance de vie des patients a considérablement augmenté, mais la mucoviscidose demeure une maladie chronique sans guérison définitive.

---

2. Origine génétique et transmission

La mucoviscidose est causée par une mutation du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), situé sur le chromosome 7. Ce gène code une protéine régulant le transport des ions chlorure à travers les membranes cellulaires. La mutation la plus fréquente est la ΔF508, mais plus de 2000 mutations différentes ont été identifiées. La maladie se transmet selon un mode autosomique récessif, ce qui signifie que l’individu doit hériter de deux copies défectueuses du gène, une de chaque parent, pour développer la maladie. Les porteurs

sains, qui possèdent une seule copie mutée, ne présentent pas de symptômes mais peuvent transmettre la mutation à leurs enfants.

---

3. Manifestations cliniques

Les symptômes de la mucoviscidose sont variés et évoluent avec le temps. Les premières manifestations apparaissent souvent dès la naissance ou pendant la petite enfance. L'un des signes précoces est le syndrome d'occlusion intestinale néonatale appelé iléus méconial. Sur le plan respiratoire, les patients présentent une toux chronique, des infections pulmonaires répétées, une dyspnée et des exacerbations fréquentes. À long terme, la maladie entraîne une détérioration progressive de la fonction pulmonaire.

Sur le plan digestif, le mucus épaissi obstrue les canaux pancréatiques, empêchant l'arrivée des enzymes digestives dans l'intestin, ce qui provoque une malabsorption des graisses et des protéines, une diarrhée chronique et une dénutrition. Les patients peuvent également souffrir de diabète lié à la mucoviscidose, de stérilité chez les hommes, de troubles hépatiques et de complications osseuses.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de la mucoviscidose repose sur plusieurs approches complémentaires. Le test de dépistage néonatal,

réalisé dans de nombreux pays, permet une identification précoce. Lorsqu'un cas est suspecté, le test de la sueur constitue l'examen de référence : il mesure la concentration de chlorure dans la sueur, qui est anormalement élevée chez les patients atteints. D'autres tests génétiques peuvent être utilisés pour identifier les mutations spécifiques du gène CFTR. L'imagerie médicale, la spirométrie et les examens biologiques permettent d'évaluer l'atteinte organique et la progression de la maladie.

---

5. Traitements

Il n'existe pas encore de traitement curatif pour la mucoviscidose, mais la prise en charge thérapeutique a connu des avancées majeures. Elle repose sur une approche multidisciplinaire visant à traiter les symptômes, prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

Le traitement respiratoire inclut la kinésithérapie quotidienne, l'administration de bronchodilatateurs, de mucolytiques et d'antibiotiques, souvent en aérosol. En cas d'infection sévère, des antibiotiques intraveineux peuvent être nécessaires. Les patients atteints d'une insuffisance respiratoire avancée peuvent être candidats à une transplantation pulmonaire.

Le traitement digestif repose sur une supplémentation en enzymes pancréatiques, une alimentation hypercalorique et la correction des carences nutritionnelles. Des traitements

spécifiques comme l’insuline peuvent être nécessaires en cas de diabète associé.

Depuis quelques années, des thérapies ciblées appelées modulateurs du CFTR ont été développées. Elles agissent sur la protéine CFTR défectueuse pour restaurer, en partie, sa fonction. Ces traitements ont montré une amélioration significative des fonctions respiratoires et digestives chez certains patients porteurs de mutations spécifiques.

---

6. Suivi et qualité de vie

Le suivi des patients atteints de mucoviscidose est assuré par des centres spécialisés, réunissant pneumologues, gastro-entérologues, diététiciens, kinésithérapeutes, psychologues et travailleurs sociaux. L’objectif est de garantir une prise en charge globale et personnalisée.

La qualité de vie des patients est fortement impactée par la lourdeur des traitements, la fréquence des hospitalisations et l’évolution de la maladie. Toutefois, avec les progrès médicaux et l’accompagnement psychologique et social, les patients peuvent envisager une scolarité normale, une vie professionnelle et une autonomie de plus en plus étendues.

---

7. Recherche et perspectives

La recherche sur la mucoviscidose est très active et porte sur plusieurs axes : amélioration des modulateurs du CFTR,

thérapie génique, médecine régénérative et développement de nouveaux antibiotiques contre les bactéries résistantes. Des essais cliniques sont en cours pour corriger le gène défectueux ou stimuler sa fonction de manière plus efficace. La thérapie génique, bien que prometteuse, reste encore à un stade expérimental, mais offre l'espoir d'un traitement curatif dans les décennies à venir.

---

8. Conclusion

La mucoviscidose est une maladie complexe, chronique et invalidante, mais les avancées thérapeutiques récentes offrent un réel espoir. Le diagnostic précoce, une prise en charge adaptée et l'accès aux nouvelles thérapies ont permis d'améliorer considérablement l'espérance et la qualité de vie des patients. Les efforts conjoints des chercheurs, des professionnels de santé, des associations de patients et des familles continuent de faire progresser la lutte contre cette maladie.

---

9. Références scientifiques

249,250,251,252,253,254,255

2. Phénylcétonurie

1. Introduction

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie génétique rare du métabolisme, identifiée pour la première fois dans les années 1930. Elle fait partie des erreurs innées du métabolisme et résulte d'un dysfonctionnement enzymatique qui empêche l'organisme de dégrader correctement un acide aminé essentiel, la phénylalanine. Si elle n'est pas prise en charge dès la naissance, cette maladie peut causer des troubles neurologiques irréversibles. Heureusement, le dépistage néonatal systématique et les mesures diététiques permettent aujourd'hui d'en prévenir les complications.

---

2. Origine génétique et transmission

La phénylcétonurie est causée par une mutation du gène PAH, situé sur le chromosome 12. Ce gène code pour l'enzyme phénylalanine hydroxylase, responsable de la conversion de la phénylalanine en tyrosine. En cas de déficit de cette enzyme, la phénylalanine s'accumule dans le sang et les tissus, provoquant une toxicité cérébrale.

La transmission de la maladie est autosomique récessive, ce qui signifie qu'un enfant doit hériter de deux copies mutées du gène, une de chaque parent, pour développer la maladie. Les

parents porteurs, eux, ne présentent aucun symptôme, mais peuvent transmettre la mutation à leur descendance.

---

3. Manifestations cliniques

En l'absence de traitement, les premiers signes apparaissent dès les premiers mois de vie. Les nourrissons atteints peuvent sembler normaux à la naissance, mais développent progressivement un retard du développement psychomoteur, des troubles neurologiques, des convulsions, une hypopigmentation de la peau et des cheveux, ainsi qu'une odeur corporelle particulière due à l'accumulation de phénylcétones.

Les formes classiques de PCU sont les plus graves, mais il existe des variantes plus modérées selon le degré d'activité résiduelle de l'enzyme. Certaines formes légères peuvent ne nécessiter qu'un suivi alimentaire partiel, tandis que les formes sévères exigent un contrôle strict à vie.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de la PCU repose principalement sur le dépistage néonatal, réalisé dans de nombreux pays à partir d'un prélèvement sanguin capillaire sur papier buvard. Ce test permet de détecter précocement des concentrations élevées de phénylalanine dans le sang.

Lorsque le dépistage est positif, des examens complémentaires sont effectués pour confirmer le diagnostic, évaluer la forme de la maladie et orienter la prise en charge. L'analyse génétique permet d'identifier la mutation en cause, tandis que les tests enzymatiques mesurent l'activité de la phénylalanine hydroxylase.

---

5. Traitement

Le traitement principal de la PCU repose sur une alimentation strictement contrôlée, pauvre en phénylalanine. Cela implique l'exclusion ou la limitation sévère des protéines naturelles présentes dans les aliments courants comme la viande, le poisson, les œufs, les produits laitiers, les légumineuses, les noix et certaines céréales.

Les patients suivent un régime basé sur des substituts protéiques spéciaux dépourvus de phénylalanine, enrichis en acides aminés essentiels, vitamines et minéraux. Ce régime doit être débuté dès la petite enfance et maintenu aussi strictement que possible, notamment pendant les périodes de croissance et chez les femmes enceintes atteintes de PCU, pour éviter les complications neurologiques chez l'enfant à naître.

Des traitements complémentaires existent pour certaines formes de PCU, comme la saproptérine, un cofacteur enzymatique qui améliore l'activité résiduelle de la phénylalanine hydroxylase chez certains patients. Des

recherches sont en cours sur la thérapie génique et enzymatique, mais elles en sont encore au stade expérimental.

---

6. Suivi et qualité de vie

Le suivi des patients atteints de PCU est assuré par des équipes pluridisciplinaires spécialisées en maladies métaboliques. Il comprend des bilans sanguins réguliers pour ajuster l'alimentation, surveiller la concentration de phénylalanine et évaluer l'état nutritionnel.

Grâce à une prise en charge précoce et rigoureuse, les personnes atteintes de PCU peuvent mener une vie normale, poursuivre des études, exercer une profession et fonder une famille. Toutefois, le respect du régime alimentaire à long terme représente une contrainte importante, et un accompagnement psychologique est souvent nécessaire pour favoriser l'observance, notamment à l'adolescence.

Les troubles de l'attention, les difficultés d'apprentissage et les troubles émotionnels peuvent persister chez certains patients, en particulier ceux dont le traitement a été commencé tardivement ou interrompu.

---

7. Recherche et perspectives

La recherche sur la phénylcétonurie progresse dans plusieurs directions. Des travaux sont en cours pour développer des enzymes de substitution administrables par voie orale afin de

dégrader la phénylalanine dans l’intestin. La thérapie génique, qui consisterait à introduire une copie fonctionnelle du gène PAH, fait l’objet d’études expérimentales prometteuses, mais elle n’est pas encore disponible en pratique clinique.

L’objectif est également d’alléger le fardeau du régime alimentaire en développant des traitements permettant une plus grande tolérance à la phénylalanine, tout en maintenant un contrôle métabolique adéquat. Les progrès technologiques facilitent également le suivi, avec des outils de mesure à domicile de la phénylalanine et des applications de gestion diététique.

---

8. Conclusion

La phénylcétonurie, bien que rare et incurable, peut être efficacement maîtrisée grâce au dépistage néonatal et à un traitement diététique adapté. L’éducation thérapeutique, le soutien des équipes spécialisées et les progrès de la recherche ont permis d’améliorer considérablement le pronostic et la qualité de vie des patients. À l’avenir, les thérapies innovantes pourraient réduire la contrainte du traitement et, potentiellement, offrir des alternatives curatives.

---

9. Références scientifiques

256,257,258,259,260,261,262

3. Drépanocytose

1. Introduction

La drépanocytose, également appelée anémie falciforme, est une maladie génétique héréditaire touchant l'hémoglobine, la protéine responsable du transport de l'oxygène dans le sang. Elle est particulièrement fréquente dans les régions tropicales et subtropicales, notamment en Afrique subsaharienne, dans les Antilles, au Moyen-Orient et en Inde. En raison des migrations, elle est également présente dans de nombreux pays européens et nord-américains. La drépanocytose est l'une des maladies monogéniques les plus répandues dans le monde. Elle engendre une anémie chronique, des douleurs intenses et des complications graves, affectant considérablement la qualité de vie.

---

2. Origine génétique et transmission

La drépanocytose est causée par une mutation du gène HBB, situé sur le chromosome 11, qui code la chaîne bêta de l'hémoglobine. Cette mutation entraîne la production d'une hémoglobine anormale, appelée hémoglobine S (HbS). Sous certaines conditions, comme un faible taux d'oxygène, les globules rouges contenant de l'HbS prennent une forme de faucille, rigide et fragile.

La maladie est transmise selon un mode autosomique récessif : une personne est atteinte lorsqu’elle hérite de deux copies du gène muté (homozygote HbSS). Les hétérozygotes (HbAS), appelés porteurs sains ou "trait drépanocytaire", ne présentent généralement pas de symptômes graves mais peuvent transmettre la mutation à leur progéniture. Dans les zones endémiques, le portage hétérozygote confère une protection partielle contre le paludisme, ce qui explique la forte prévalence de cette mutation dans ces régions.

---

3. Manifestations cliniques

Les symptômes de la drépanocytose varient en fonction du type et de la gravité de la maladie. Chez les personnes homozygotes (HbSS), les premiers signes apparaissent généralement après l’âge de 4 à 6 mois. L’un des symptômes les plus caractéristiques est la survenue de crises vaso-occlusives : des épisodes de douleur intense causés par l’obstruction des petits vaisseaux sanguins par les globules rouges falciformes.

L’anémie chronique est un autre symptôme majeur, en raison de la destruction accélérée des globules rouges falciformes. Elle s’accompagne de fatigue, de pâleur et de jaunisse. La maladie peut également entraîner des complications sévères, notamment des accidents vasculaires cérébraux, des infections graves, une atteinte des organes (rate, foie, reins, yeux), des ulcères cutanés et un retard de croissance.

Chez les patients drépanocytaires, la rate peut se détériorer très tôt dans la vie, augmentant le risque d'infections bactériennes sévères. Les enfants sont particulièrement vulnérables, ce qui justifie une surveillance étroite et une prise en charge précoce.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de la drépanocytose repose sur des examens sanguins permettant d'identifier les types d'hémoglobine présents. Le dépistage néonatal est aujourd'hui systématique dans plusieurs pays, ce qui permet un diagnostic précoce.

L'électrophorèse de l'hémoglobine ou la chromatographie en phase liquide à haute performance (HPLC) permettent de détecter l'hémoglobine S et de distinguer les formes homozygotes (malades) des hétérozygotes (porteurs sains). D'autres analyses peuvent évaluer la sévérité de la maladie : numération sanguine, dosage de l'hémoglobine, test de falciformation, examens d'imagerie, échographies et surveillance des organes cibles.

Les tests génétiques peuvent également confirmer le diagnostic et sont utiles pour le conseil génétique dans les familles à risque.

---

5. Traitement

La drépanocytose ne peut être guérie définitivement que par une greffe de moelle osseuse, traitement réservé aux cas

sévères avec donneur compatible. En l’absence de traitement curatif généralisable, la prise en charge est principalement symptomatique et préventive.

Elle comprend :

- **La prévention des infections** : antibioprophylaxie par la pénicilline chez les enfants, vaccination contre les germes encapsulés (pneumocoque, méningocoque, Haemophilus).
- **Le traitement des crises douloureuses** : antalgiques, hydratation, oxygénothérapie.
- **L’hydroxyurée** : un médicament qui augmente la production d’hémoglobine fœtale, réduisant la falciformation et la fréquence des complications.
- **Les transfusions sanguines** : en cas d’anémie sévère, de prévention d’AVC ou de traitement des complications aiguës.
- **La greffe de moelle osseuse** : réalisée dans les cas les plus graves, chez des enfants jeunes avec un donneur compatible, elle peut permettre une guérison.

Un suivi régulier, multidisciplinaire, est nécessaire pour surveiller les complications et adapter les traitements. Des centres spécialisés en drépanocytose existent dans de nombreux pays.

---

6. Suivi et qualité de vie

Le suivi des patients atteints de drépanocytose est essentiel tout au long de la vie. Il inclut une surveillance biologique régulière, l'évaluation des organes, un suivi neurologique, cardiologique, ophtalmologique, et des conseils en génétique.

La qualité de vie des personnes drépanocytaires peut être significativement altérée par les douleurs récurrentes, les hospitalisations fréquentes, la fatigue chronique et l'impact psychologique. Une approche globale intégrant la prise en charge de la douleur, le soutien psychologique, l'éducation thérapeutique et l'accompagnement social est donc indispensable.

Grâce aux progrès thérapeutiques, l'espérance de vie des patients a augmenté, mais elle reste inférieure à celle de la population générale. L'intégration scolaire et professionnelle demeure un enjeu important.

---

7. Recherche et perspectives

La recherche sur la drépanocytose est en pleine évolution. Plusieurs approches innovantes sont à l'étude :

- **Les thérapies géniques** : visant à corriger la mutation du gène HBB ou à induire la production d'hémoglobine fœtale, elles sont testées dans des essais cliniques avec des résultats prometteurs.

- **Les nouvelles molécules** : comme le voxelotor, qui améliore l’affinité de l’hémoglobine pour l’oxygène, ou le crizanlizumab, un anticorps réduisant les crises vaso-occlusives.
- **La greffe de cellules souches allogéniques** : des protocoles sont développés pour élargir l’accès à cette technique, notamment chez les adultes.

L’objectif de la recherche est d’améliorer les traitements, de réduire les complications et, à terme, d’offrir une guérison accessible à un plus grand nombre de patients.

---

8. Conclusion

La drépanocytose est une maladie grave mais évitable dans ses complications si elle est diagnostiquée et prise en charge précocement. Le dépistage néonatal, les traitements préventifs et symptomatiques, ainsi que l’amélioration de l’accès aux soins ont transformé son pronostic. Néanmoins, le poids de la maladie reste lourd pour les patients et leurs familles. Les avancées scientifiques actuelles, notamment en thérapie génique, offrent des perspectives encourageantes vers des traitements plus efficaces et, potentiellement, curatifs.

---

9. Références scientifiques

263,264,265,266,267,268,269

4. Thalassémie

1. Introduction

La thalassémie est un groupe de maladies héréditaires du sang, caractérisées par une production réduite ou absente de chaînes de globine, composants essentiels de l'hémoglobine. Cette anomalie entraîne une anémie microcytaire chronique, de gravité variable selon le type de thalassémie. Fréquemment rencontrée dans les régions méditerranéennes, le Moyen-Orient, l'Asie du Sud et l'Afrique, la thalassémie représente un enjeu majeur de santé publique dans les zones où elle est endémique. Grâce aux progrès des soins, les patients atteints de formes sévères peuvent aujourd'hui survivre bien au-delà de l'enfance, à condition de bénéficier d'un traitement approprié.

---

2. Origine génétique et transmission

La thalassémie résulte de mutations affectant les gènes codant les chaînes de globine alpha (gène HBA1/HBA2) ou bêta (gène HBB). Ces mutations perturbent la synthèse des chaînes correspondantes, créant un déséquilibre dans la composition de l'hémoglobine.

- **La bêta-thalassémie** est causée par une réduction (β+) ou une absence (β0) de production de chaînes bêta.

- **L’alpha-thalassémie** est liée à une suppression ou mutation des gènes responsables des chaînes alpha.

La transmission est autosomique récessive. Un individu est atteint lorsqu’il hérite de deux copies mutées du gène (homozygote). Les hétérozygotes (porteurs) ne présentent en général pas de symptômes ou une anémie légère.

La forme la plus grave, la **thalassémie majeure** (ou maladie de Cooley), est due à une absence complète de chaînes bêta et nécessite des transfusions régulières à vie. Les formes modérées (thalassémie intermédiaire) et mineures sont moins sévères, mais peuvent entraîner des complications si elles ne sont pas prises en charge.

---

3. Manifestations cliniques

Les symptômes dépendent du type et de la sévérité de la thalassémie :

- **Thalassémie mineure** : souvent asymptomatique ou caractérisée par une légère anémie microcytaire. Elle est généralement découverte fortuitement lors d’une prise de sang.
- **Thalassémie intermédiaire** : provoque une anémie modérée, une fatigue chronique, une splénomégalie et un retard de croissance. Les transfusions ne sont nécessaires qu’en cas de complications.

- **Thalassémie majeure** : les premiers signes apparaissent dans les premiers mois de vie, après la chute de l’hémoglobine fœtale. Les nourrissons présentent une anémie sévère, une pâleur marquée, une fatigue, une irritabilité, un retard de croissance et une hypertrophie du foie et de la rate.

En l’absence de traitement, les patients atteints de thalassémie majeure développent des complications osseuses (déformations du crâne et du visage), une surcharge en fer due aux transfusions répétées et des atteintes cardiaques, hépatiques et endocriniennes.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic repose sur une combinaison d’analyses biologiques et génétiques.

Le premier indice est souvent une anémie microcytaire et hypochrome persistante, sans déficit en fer. L’électrophorèse de l’hémoglobine ou la chromatographie permet d’évaluer les différentes fractions d’hémoglobine. Dans la bêta-thalassémie, on observe une augmentation de l’HbA2 et parfois de l’HbF.

L’analyse génétique confirme la mutation en cause, utile pour le conseil génétique et le diagnostic prénatal.

Dans les régions à forte prévalence, un dépistage prénuptial ou préconceptionnel est recommandé pour identifier les couples à

risque et éviter la naissance d’enfants atteints de formes sévères.

---

5. Traitement

Le traitement dépend de la forme et de la sévérité de la maladie :

- **Transfusions sanguines régulières** : dans les formes majeures, elles permettent de maintenir un taux d’hémoglobine compatible avec une croissance normale et de prévenir les complications osseuses.
- **Chélateurs du fer** : les transfusions entraînent une surcharge en fer qui peut être toxique. Des traitements chélateurs, comme la déféroxamine, le déférasirox ou le défériprone, permettent d’éliminer l’excès de fer.
- **Supplémentation** : acide folique, vitamine D, hormones substitutives en cas de troubles endocriniens associés.
- **Splénectomie** : parfois nécessaire en cas d’hypersplénisme, lorsque la rate détruit excessivement les globules rouges transfusés.
- **Greffe de moelle osseuse** : seul traitement curatif actuellement disponible, elle est réservée aux cas sévères avec donneur compatible. Elle est plus efficace chez les jeunes enfants.

- **Thérapies innovantes** : la thérapie génique est en cours d'évaluation, avec des résultats prometteurs chez certains patients.

---

6. Suivi et qualité de vie

Un suivi multidisciplinaire est indispensable pour les patients atteints de thalassémie, notamment dans les formes transfusionnelles. Il vise à prévenir et traiter les complications liées à l'anémie, aux transfusions, à la surcharge en fer et aux atteintes organiques.

Des examens réguliers (bilan hépatique, cardiaque, endocrinien, imagerie par résonance magnétique pour le fer hépatique et cardiaque) sont nécessaires. Le suivi psychologique et nutritionnel est également important.

Grâce aux progrès médicaux, de nombreux patients thalassémiques transfusionnels peuvent mener une vie active, faire des études et avoir une activité professionnelle. Toutefois, la maladie reste lourde à gérer, notamment sur le plan des soins chroniques, des hospitalisations fréquentes et du suivi à long terme.

---

7. Recherche et perspectives

La recherche sur la thalassémie s'oriente vers des traitements curatifs et moins contraignants. Parmi les avancées notables :

- **Thérapie génique** : plusieurs essais cliniques ont permis à des patients de devenir indépendants des transfusions en corrigeant la mutation du gène HBB à l'aide de vecteurs viraux ou de techniques d'édition génétique (CRISPR/Cas9).
- **Induction de l'hémoglobine fœtale** : certains médicaments expérimentaux visent à réactiver la production de l'HbF, qui compense le déficit en chaînes bêta.
- **Amélioration des chélateurs du fer** : de nouvelles formulations plus efficaces et mieux tolérées sont à l'étude pour faciliter l'observance.
- **Programmes de dépistage** : de nombreux pays développent des stratégies de prévention par le dépistage des porteurs et le conseil génétique pour limiter les naissances d'enfants atteints.

L'objectif global est d'améliorer la qualité de vie, d'élargir l'accès aux traitements dans les pays à ressources limitées, et à terme, de proposer une guérison accessible et sécurisée.

---

8. Conclusion

La thalassémie est une maladie génétique grave, mais dont le pronostic a été radicalement transformé par les progrès de la médecine. Les formes majeures, autrefois mortelles dans l'enfance, peuvent aujourd'hui être maîtrisées grâce aux

transfusions et aux chélateurs du fer. Toutefois, la maladie impose une prise en charge lourde et constante. Les efforts doivent se poursuivre pour améliorer les traitements, faciliter l'accès aux soins, développer des thérapies curatives et renforcer les programmes de prévention, notamment dans les régions les plus touchées.

---

9. Références scientifiques

270,271,272,273,274,275,276

5. Galactosémie

1. Introduction

La galactosémie est une maladie métabolique héréditaire rare affectant le métabolisme du galactose, un sucre simple issu principalement de la dégradation du lactose, sucre présent dans le lait. Chez les personnes atteintes, l'organisme est incapable de transformer correctement le galactose en glucose en raison d'un déficit enzymatique. Cela entraîne une accumulation de composés toxiques dans divers tissus, provoquant des manifestations cliniques potentiellement graves, notamment chez le nourrisson. Le diagnostic précoce et un traitement diététique strict sont essentiels pour prévenir les complications irréversibles.

---

2. Origine génétique et transmission

La galactosémie est transmise selon un mode **autosomique récessif**, ce qui signifie que deux copies mutées du gène doivent être héritées (une de chaque parent) pour que la maladie se manifeste. Les porteurs hétérozygotes sont asymptomatiques.

Il existe plusieurs types de galactosémie, classés en fonction de l'enzyme déficiente dans la voie métabolique du galactose :

- **Type I (galactosémie classique)** : due à un déficit en galactose-1-phosphate uridyltransférase (GALT). C'est la forme la plus grave.
- **Type II** : causée par un déficit en galactokinase (GALK).
- **Type III** : causée par un déficit en UDP-galactose-4-épimérase (GALE), avec une sévérité variable selon la forme.
- **Type IV** (plus rare) : associée à un déficit enzymatique partiel d'une enzyme impliquée dans des étapes secondaires du métabolisme du galactose.

La mutation la plus fréquente dans la forme classique est la mutation Q188R dans le gène *GALT*.

---

3. Manifestations cliniques

Les symptômes de la galactosémie classique apparaissent généralement dans les jours suivant la naissance, après les premières prises de lait contenant du lactose. L'accumulation de galactose-1-phosphate, galactitol et d'autres métabolites toxiques provoque une atteinte multisystémique.

Les manifestations précoces incluent :

- Refus de s'alimenter
- Vomissements

- Hypoglycémie
- Jaunisse (ictère)
- Hépatomégalie
- Insuffisance hépatique aiguë
- Saignements
- Cataractes
- Infections graves, notamment à *Escherichia coli* (septicémie)

Sans traitement, la maladie peut évoluer vers un coma, voire le décès du nourrisson. Chez les patients traités mais dont la prise en charge est imparfaite, on peut observer des complications à long terme :

- Troubles cognitifs ou retard de développement
- Troubles de la parole
- Déficiences motrices
- Insuffisance ovarienne prématurée chez les filles
- Troubles de la croissance

Les formes II et III sont généralement moins sévères mais peuvent aussi provoquer des cataractes, une insuffisance hépatique ou des anomalies neurologiques selon les cas.

---

4. Diagnostic

Le **dépistage néonatal** permet un diagnostic précoce dans de nombreux pays. Il consiste à mesurer l'activité enzymatique de la GALT et/ou le taux de galactose ou de galactose-1-phosphate dans le sang. En cas de suspicion, des analyses complémentaires confirment le diagnostic :

- Dosage enzymatique dans les globules rouges
- Analyse des métabolites urinaires (galactitol, galactose)
- Test génétique du gène *GALT* (ou *GALK*, *GALE*) pour identifier les mutations

Le diagnostic prénatal peut être proposé aux familles à risque connu, grâce à l'analyse du liquide amniotique ou des villosités choriales.

---

5. Traitement

Le **traitement repose exclusivement sur un régime alimentaire strict** excluant totalement le lactose et le galactose, dès les premiers jours de vie. Cela implique :

- L'arrêt de tout lait maternel ou lait standard
- L'utilisation de laits infantiles à base de protéines végétales, de soja ou d'hydrolysats sans lactose

Ce régime doit être maintenu à vie pour les patients atteints de la galactosémie classique. Même de faibles quantités de galactose peuvent être toxiques.

Cependant, malgré une observance stricte, certaines complications peuvent apparaître, notamment neurologiques ou hormonales. La surveillance régulière est donc indispensable.

Les formes plus modérées (GALK ou GALE) peuvent parfois ne nécessiter qu'un régime partiel ou temporaire, en fonction du degré du déficit enzymatique.

---

6. Suivi et qualité de vie

Le suivi multidisciplinaire est essentiel pour surveiller la croissance, le développement neurocognitif, la fonction hépatique et la fertilité. Il comprend :

- Examens biologiques réguliers (galactose-1-phosphate, bilan hépatique, endocrinien)
- Suivi nutritionnel et diététique
- Évaluations neuropsychologiques
- Suivi ophtalmologique pour dépister précocement les cataractes
- Suivi gynécologique pour les jeunes filles, afin de dépister une éventuelle insuffisance ovarienne et discuter d'une prise en charge hormonale

Les patients traités précocement peuvent mener une vie relativement normale, bien que certains présentent des séquelles persistantes. L'impact sur la qualité de vie dépend surtout de la précocité du diagnostic et de la rigueur du suivi.

---

7. Recherche et perspectives

La recherche sur la galactosémie vise à mieux comprendre les mécanismes de la toxicité du galactose et à développer des approches thérapeutiques alternatives ou complémentaires au régime alimentaire.

Plusieurs pistes sont à l'étude :

- **Inhibiteurs de l'aldose réductase**, pour réduire la production de galactitol, responsable de certaines complications comme les cataractes.
- **Thérapie enzymatique substitutive** : bien que prometteuse, elle est encore expérimentale, notamment à cause des difficultés de distribution de l'enzyme au niveau intracellulaire.
- **Thérapie génique** : en phase de recherche préclinique, avec l'objectif de restaurer l'expression normale de GALT.
- **Biomarqueurs prédictifs** : pour mieux identifier les patients à risque de complications à long terme et adapter le traitement.

Le développement de nouvelles stratégies pourrait permettre, à l'avenir, d'améliorer la prise en charge et de prévenir les effets à long terme.

---

8. Conclusion

La galactosémie est une maladie héréditaire grave mais évitable dans ses conséquences si elle est dépistée et prise en charge précocement. Le régime sans galactose permet d'éviter les complications aiguës potentiellement mortelles chez le nourrisson. Toutefois, la prévention des complications chroniques nécessite un suivi médical rigoureux et pluridisciplinaire. Les avancées récentes en biologie moléculaire et en génétique nourrissent l'espoir de traitements plus efficaces à long terme.

---

9. Références scientifiques

277,278,279,280,281,282,283

6. Spina bifida

1. Introduction

Le spina bifida est une malformation congénitale du tube neural qui affecte la colonne vertébrale et la moelle épinière. Elle survient lorsque le tube neural, structure embryonnaire destinée à former le cerveau et la moelle épinière, ne se ferme pas complètement durant les premières semaines de grossesse. Le spina bifida fait partie des anomalies dites "ouvertes" du tube neural et peut entraîner des déficiences neurologiques permanentes. Sa gravité varie selon l’emplacement et l’étendue de la lésion. Bien que les progrès chirurgicaux et médicaux aient amélioré le pronostic, cette malformation reste associée à de nombreuses complications et à une prise en charge à long terme.

---

2. Origine et types de spina bifida

Le spina bifida résulte d’un défaut de fermeture du tube neural entre le 21e et le 28e jour de développement embryonnaire. Plusieurs facteurs peuvent être impliqués : déficit en acide folique, prédisposition génétique, diabète maternel, obésité, certains médicaments et agents environnementaux.

Il existe plusieurs formes de spina bifida :

- **Spina bifida occulta** : forme la plus légère, souvent asymptomatique, caractérisée par une fermeture incomplète de l'arc postérieur d'une ou plusieurs vertèbres, sans protrusion de la moelle ou des méninges. Elle est souvent découverte fortuitement.
- **Méningocèle** : forme intermédiaire où les méninges (enveloppes du système nerveux central) forment une poche saillante à travers un orifice vertébral, sans atteinte de la moelle épinière. Elle peut être opérée avec un bon pronostic.
- **Myéloméningocèle** : forme la plus grave, où la moelle épinière et les méninges sortent à l'extérieur du canal vertébral, exposées ou recouvertes d'une fine membrane. Elle s'accompagne presque toujours de déficits neurologiques.

Le myéloméningocèle représente la forme typique du spina bifida dans sa forme sévère et est souvent associée à d'autres malformations comme l'hydrocéphalie ou le syndrome de Chiari de type II.

---

3. Manifestations cliniques

Les symptômes du spina bifida dépendent du type et de la localisation de la lésion. Dans les formes graves, les manifestations peuvent inclure :

- **Troubles moteurs** : paralysie ou faiblesse des membres inférieurs, souvent symétrique, allant jusqu'à une paraplégie.
- **Troubles sensitifs** : perte de sensibilité sous le niveau de la lésion, exposant à des plaies ou brûlures.
- **Troubles urinaires et intestinaux** : incontinence urinaire, rétention, infections urinaires chroniques, constipation, fuites fécales.
- **Hydrocéphalie** : fréquente dans les myéloméningocèles, elle nécessite souvent la pose d'une dérivation ventriculo-péritonéale.
- **Déformations orthopédiques** : scoliose, pieds bots, luxation de hanche, déformations des genoux.
- **Déficits cognitifs** : peuvent survenir dans les formes associées à une hydrocéphalie, avec troubles de l'apprentissage, de la mémoire ou de l'attention.
- **Syndrome de Chiari II** : malformation du tronc cérébral et du cervelet pouvant entraîner des troubles respiratoires, de la déglutition ou une faiblesse des membres supérieurs.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic peut être **prénatal** ou **postnatal** :

- **Dépistage prénatal** : réalisé par dosage de l'alpha-foetoprotéine (AFP) dans le sang maternel à partir de la 16e semaine de grossesse. Un taux élevé peut évoquer un spina bifida ouvert. L'échographie fœtale permet de visualiser la lésion et d'évaluer l'hydrocéphalie ou les malformations associées. L'IRM fœtale peut affiner le diagnostic.
- **Diagnostic postnatal** : repose sur l'examen clinique et l'imagerie (IRM ou scanner) pour évaluer l'atteinte neurologique et osseuse.

Le diagnostic prénatal permet une prise en charge anticipée, notamment une éventuelle chirurgie fœtale.

---

5. Traitement

Le traitement du spina bifida est **multidisciplinaire**, associant chirurgie, rééducation, soins orthopédiques, urologiques, neurologiques et éducatifs.

- **Chirurgie néonatale** : dans les formes ouvertes (myéloméningocèle), la fermeture chirurgicale du sac est réalisée dans les 48 premières heures de vie pour protéger la moelle et limiter les infections.
- **Chirurgie fœtale** : réalisée entre la 19e et la 26e semaine de grossesse dans des centres spécialisés, elle permet de refermer le spina bifida in utero. Elle réduit significativement le risque d'hydrocéphalie et améliore

les fonctions motrices, mais comporte des risques pour la mère et le fœtus.

- **Traitement de l’hydrocéphalie** : une dérivation ventriculaire est souvent nécessaire pour drainer l’excès de liquide céphalorachidien.
- **Rééducation motrice et orthopédique** : kinésithérapie, appareillage, chirurgie orthopédique selon les besoins.
- **Prise en charge urologique** : traitement des troubles vésicaux (sondage intermittent, médicaments, chirurgie).
- **Soutien scolaire et psychologique** : essentiel pour favoriser l’intégration sociale et scolaire.

---

6. Prévention

La prévention du spina bifida repose principalement sur la **supplémentation en acide folique**. Une prise quotidienne de 400 µg d’acide folique est recommandée à toutes les femmes en âge de procréer, au moins un mois avant la conception et durant le premier trimestre de grossesse. Chez les femmes à risque (antécédent familial, diabète, traitement par antiépileptiques), une dose plus élevée peut être prescrite.

La supplémentation permet de prévenir jusqu’à 70 % des anomalies du tube neural, dont le spina bifida. De nombreux pays ont également adopté une **fortification obligatoire** de

certains aliments (comme la farine) en acide folique pour réduire la prévalence.

---

7. Suivi et qualité de vie

Le spina bifida est une maladie chronique, nécessitant un **suivi à long terme**. Les patients peuvent vivre longtemps et mener une vie active, à condition d'avoir un accompagnement adapté.

Le suivi doit être coordonné entre :

- Neuropédiatre
- Neurochirurgien
- Urologue
- Orthopédiste
- Kinésithérapeute
- Psychologue
- Équipe scolaire

Des aides techniques (fauteuil roulant, aides à la marche, équipements adaptés) sont souvent nécessaires. Le soutien familial et éducatif est capital pour favoriser l'autonomie et l'inclusion sociale. Dans les cas bien pris en charge, certains enfants peuvent marcher, aller à l'école, faire des études, travailler et avoir une vie affective et familiale.

---

8. Recherche et perspectives

La recherche sur le spina bifida explore plusieurs axes :

- **Amélioration de la chirurgie fœtale** : techniques mini-invasives, meilleure sélection des cas.
- **Neuroprotection** : stratégies pour limiter les lésions secondaires après la fermeture de la moelle.
- **Thérapie génique et régénération** : encore très expérimentale, visant à restaurer les tissus nerveux endommagés.
- **Technologies d'assistance** : exosquelettes, neuroprothèses, dispositifs intelligents pour améliorer la mobilité.

Des registres internationaux permettent de suivre les patients sur le long terme, d'évaluer les traitements et d'améliorer les recommandations de prise en charge.

---

9. Conclusion

Le spina bifida est une malformation congénitale complexe, dont les conséquences peuvent être sévères mais atténuées par une prise en charge précoce et coordonnée. Grâce à la chirurgie, aux progrès médicaux et à la prévention par l'acide folique, le pronostic s'est nettement amélioré. L'accompagnement global permet à de nombreux patients de vivre avec une bonne qualité de vie. La recherche continue

d’ouvrir des perspectives encourageantes pour réduire les séquelles et améliorer l’autonomie des personnes concernées.

---

10. Références scientifiques

284,285,286,287,288,289,290

7. Syndrome de Down (trisomie 21)

1. Introduction

Le syndrome de Down, aussi appelé trisomie 21, est une anomalie génétique congénitale due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. Il s'agit de la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle d'origine génétique dans le monde. La condition affecte aussi bien les fonctions cognitives que les caractéristiques physiques, ainsi que divers organes. Grâce aux progrès médicaux, éducatifs et sociaux, l'espérance de vie et la qualité de vie des personnes atteintes ont significativement augmenté au cours des dernières décennies.

---

2. Origine génétique

Le syndrome de Down est dû à un excès de matériel génétique au niveau du chromosome 21. Trois mécanismes génétiques sont possibles :

- **Trisomie libre (95 % des cas)** : chaque cellule contient trois chromosomes 21 au lieu de deux, en raison d'une non-disjonction lors de la méiose. Elle n'est pas héréditaire et son risque augmente avec l'âge maternel.
- **Translocation robertsonienne (environ 4 % des cas)** : une partie ou la totalité du chromosome 21 est attachée

à un autre chromosome. Elle peut être héritée d'un parent porteur sain.

- **Mosaïcisme (environ 1 % des cas)** : certaines cellules ont une trisomie 21 et d'autres non. Cela résulte d'une anomalie post-zygotique et peut entraîner un phénotype plus atténué.

La surreprésentation du chromosome 21 perturbe l'expression de nombreux gènes, entraînant un impact systémique sur le développement et le fonctionnement des organes.

---

3. Manifestations cliniques

Le syndrome de Down présente un tableau clinique variable, bien que certains traits soient caractéristiques :

- **Traits physiques typiques** : visage rond, fentes palpébrales obliques, pli palmaire unique, hypotonie musculaire, langue protrusive, cou court, oreilles basses et petites.
- **Déficience intellectuelle** : de légère à modérée, avec des capacités de compréhension souvent meilleures que l'expression verbale.
- **Troubles du développement** : retard moteur, retard de la parole, difficultés d'apprentissage, besoins éducatifs spécifiques.

- **Anomalies congénitales** : environ 40 à 60 % des enfants présentent une malformation cardiaque, notamment des canaux atrioventriculaires. D'autres anomalies peuvent toucher le tube digestif (atrésie duodénale, maladie de Hirschsprung).
- **Problèmes endocriniens** : hypothyroïdie fréquente, parfois congénitale, nécessitant un dépistage systématique.
- **Problèmes ORL** : otites chroniques, surdité, apnées du sommeil dues à une obstruction des voies aériennes supérieures.
- **Troubles visuels** : strabisme, cataracte, myopie ou hypermétropie.
- **Troubles musculo-squelettiques** : hyperlaxité articulaire, instabilité atlanto-axoïdienne.
- **Risque de maladies auto-immunes et hématologiques** : susceptibilité accrue à la leucémie (leucémie mégacaryoblastique), maladies cœliaques, diabète de type 1.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic du syndrome de Down peut être **prénatal** ou **postnatal**.

- **Dépistage prénatal combiné** : proposé à toutes les femmes enceintes, il combine l'échographie du 1er trimestre (clarté nucale) et des dosages sanguins maternels (PAPP-A et hCG). Il évalue un risque individuel.
- **Tests ADN libre circulant** : analyse de l'ADN fœtal dans le sang maternel, très fiable (sensibilité > 99 %), mais non diagnostique.
- **Diagnostic prénatal** : repose sur le caryotype fœtal obtenu par amniocentèse ou choriocentèse. Il permet une confirmation cytogénétique.
- **Diagnostic postnatal** : basé sur l'examen clinique du nouveau-né, confirmé par un caryotype sanguin.

La détection précoce permet d'organiser la prise en charge médicale et éducative adaptée dès la naissance.

---

5. Prise en charge

La gestion du syndrome de Down est **pluridisciplinaire** et débute dès la naissance. Elle vise à optimiser les fonctions physiques, intellectuelles et sociales de l'enfant.

- **Suivi médical régulier** : dépistage systématique des anomalies cardiaques, thyroïdiennes, auditives, visuelles, digestives et hématologiques.

- **Kinésithérapie et psychomotricité** : pour améliorer le tonus, la posture et les capacités motrices.
- **Orthophonie** : essentielle pour favoriser le langage oral et la communication.
- **Soutien éducatif individualisé** : mise en place d'un projet personnalisé de scolarisation, recours à des AVS (accompagnants), adaptation du rythme d'apprentissage.
- **Suivi psychologique et social** : soutien aux familles, valorisation de l'inclusion scolaire et professionnelle.
- **Accompagnement à l'âge adulte** : accès à un habitat adapté, emploi protégé ou ordinaire, vie affective et sexualité, préparation au vieillissement.

---

6. Qualité de vie et inclusion

Les personnes atteintes du syndrome de Down peuvent mener une vie satisfaisante et contribuer activement à la société. Leur qualité de vie dépend largement du soutien médical, éducatif, familial et institutionnel.

- **Scolarité** : de plus en plus d'enfants sont scolarisés en milieu ordinaire avec accompagnement, ou dans des structures spécialisées.
- **Vie professionnelle** : insertion possible dans le milieu protégé ou ordinaire, selon les capacités.

- **Vie affective** : amitiés, vie de couple, parfois parentalité, avec un accompagnement spécifique.
- **Activités sociales et sportives** : favorisent l'autonomie, l'estime de soi et les relations.

L'inclusion repose sur une société accueillante, informée et bienveillante.

---

7. Vieillissement et complications tardives

L'espérance de vie des personnes avec trisomie 21 a considérablement augmenté, atteignant en moyenne 60 ans. Toutefois, le vieillissement s'accompagne de nouveaux défis :

- **Maladie d'Alzheimer précoce** : les personnes trisomiques présentent un risque très élevé de développer une maladie d'Alzheimer avant 50 ans, en raison de la surexpression du gène APP situé sur le chromosome 21.
- **Déclin fonctionnel** : perte d'autonomie, troubles de l'humeur, repli social.
- **Surveillance gériatrique spécifique** : adaptation du suivi médical et social pour répondre aux besoins du vieillissement.

Un accompagnement individualisé est nécessaire pour préserver la qualité de vie et l'autonomie.

---

8. Prévention et recherche

La prévention repose sur le **dépistage prénatal**, mais également sur l'**information** des futurs parents et le **soutien au choix éclairé**.

La recherche explore plusieurs domaines :

- **Neurosciences** : compréhension des anomalies du développement cérébral, troubles cognitifs et vieillissement prématuré.
- **Thérapies pharmacologiques** : essais cliniques de molécules visant à améliorer la cognition ou ralentir le déclin neurodégénératif.
- **Génétique** : étude de la régulation génique et du rôle des microARN du chromosome 21.
- **Inclusion sociale** : stratégies éducatives, accompagnement à l'autonomie, intégration dans le monde du travail.

Les avancées scientifiques permettent d'envisager de nouvelles approches pour optimiser le développement et l'autonomie des personnes avec trisomie 21.

---

9. Conclusion

Le syndrome de Down est une condition génétique fréquente, aux multiples dimensions médicales, cognitives et sociales. Sa prise en charge précoce et continue, assurée par une équipe

pluridisciplinaire, permet d’améliorer considérablement le pronostic et la qualité de vie. L’évolution de la société vers davantage d’inclusion, associée aux progrès médicaux, éducatifs et scientifiques, donne aux personnes atteintes de trisomie 21 des perspectives de vie de plus en plus larges et épanouissantes.

---

10. Références scientifiques

291,292,293,294,295,296,297

8. Syndrome de Turner

1. Introduction

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique qui touche exclusivement les filles. Il se caractérise par l’absence totale ou partielle d’un chromosome sexuel X. Cette pathologie, relativement rare, entraîne des manifestations variées, allant de troubles de la croissance à une infertilité, en passant par des anomalies cardiaques et un développement pubertaire incomplet. Grâce à un diagnostic précoce et à une prise en charge multidisciplinaire, les perspectives de vie des patientes atteintes se sont largement améliorées.

---

2. Origine génétique

Le syndrome de Turner résulte d'une anomalie du caryotype sexuel. Chez une femme normale, le caryotype est 46,XX, mais dans le syndrome de Turner, on observe une monosomie partielle ou complète du chromosome X. Les formes les plus courantes incluent :

- **Monosomie X complète (45,X)** : absence totale d’un chromosome X dans toutes les cellules.
- **Mosaïcisme (45,X/46,XX ou autres variantes)** : certaines cellules possèdent un caryotype normal, d’autres présentent l’anomalie.

- **Délétion partielle du chromosome X** : perte d'un bras court ou long du chromosome X.
- **Isochromosome X** : duplication d'un bras du chromosome X, accompagné d'une perte de l'autre.

Ces anomalies perturbent l'expression de gènes essentiels au développement somatique et à la différenciation sexuelle, en particulier les gènes situés sur le bras court du chromosome X.

---

3. Manifestations cliniques

Le tableau clinique est très variable, allant de formes mineures à des présentations plus sévères. Les principaux signes sont :

- **Petite taille** : caractéristique majeure, avec un ralentissement de la croissance dès la petite enfance. Sans traitement, la taille adulte moyenne est d'environ 1,45 m.
- **Dysmorphie faciale et anomalies physiques** : cou court et large (cou en aile de sphinx), implantation basse des cheveux, thorax large, mamelons espacés, oreilles mal implantées, œdèmes des mains et des pieds à la naissance.
- **Défauts cardiaques** : coarctation de l'aorte, bicuspidie aortique, anomalies des valves cardiaques. Ces malformations peuvent engager le pronostic vital si non détectées.

- **Anomalies rénales** : rein en fer à cheval, duplications urétérales, malpositions rénales.
- **Insuffisance ovarienne prématurée** : absence de développement pubertaire spontané chez plus de 90 % des patientes, aménorrhée primaire, infertilité.
- **Troubles de l'audition** : otites moyennes fréquentes, hypoacousie de perception ou de transmission.
- **Problèmes oculaires** : strabisme, ptosis, troubles de la réfraction.
- **Difficultés d'apprentissage** : intelligence généralement normale, mais troubles spécifiques du traitement visuo-spatial, des mathématiques et de la mémoire de travail.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic du syndrome de Turner peut être **prénatal** ou **postnatal**, selon la sévérité des manifestations.

- **Diagnostic prénatal** : peut être suspecté à l'échographie en cas d'hygroma kystique, d'œdème généralisé ou de malformations cardiaques. Confirmé par caryotype fœtal via amniocentèse ou biopsie de villosités choriales.
- **Diagnostic postnatal** : chez les nouveau-nés présentant des signes dysmorphiques ou un retard de croissance.

Le caryotype standard sanguin confirme la monosomie X ou ses variantes.

Des formes mosaïques ou partielles peuvent être détectées plus tardivement, lors d'un bilan d'aménorrhée ou d'infertilité.

---

5. Prise en charge médicale

Le traitement du syndrome de Turner est pluridisciplinaire et individualisé. Il vise à corriger les déficits hormonaux, surveiller les complications associées et améliorer la qualité de vie.

- **Traitement par hormone de croissance (GH)** : débuté dès l'enfance, il améliore significativement la taille adulte si initié précocement.
- **Traitement hormonal substitutif (THS)** : induction de la puberté avec des œstrogènes à faible dose vers l'âge de 11–12 ans, suivie par une association œstrogènes-progestatifs pour induire les règles et maintenir une densité osseuse normale.
- **Surveillance cardiologique régulière** : échocardiographies répétées, surtout en cas de bicuspidie ou coarctation.
- **Suivi rénal et ORL** : dépistage des anomalies structurelles et auditives dès le diagnostic.

- **Soutien psychologique** : accompagnement pour les troubles de l'image corporelle, le vécu de l'infertilité et les difficultés scolaires.
- **Suivi gynécologique** : orientation vers des solutions de parentalité comme le don d'ovocytes ou l'adoption, dans un cadre médical sécurisé.

---

6. Fertilité et grossesse

L'insuffisance ovarienne entraîne une infertilité dans la majorité des cas. Toutefois, certaines patientes mosaïques conservent une fonction ovarienne résiduelle et peuvent concevoir spontanément. Les options de parentalité incluent :

- **Don d'ovocytes** : méthode la plus utilisée, avec un taux de réussite comparable à celui de la population générale.
- **Grossesse médicalement assistée** : strictement encadrée en raison des risques cardiovasculaires majeurs. Une évaluation cardiaque complète est indispensable avant tout projet.
- **Adoption** : alternative souvent choisie, nécessitant un accompagnement psychologique et social.

La grossesse, même assistée, n'est envisagée que chez les femmes sans contre-indication cardiaque.

---

7. Évolution et qualité de vie

La plupart des femmes atteintes du syndrome de Turner peuvent mener une vie normale, active et épanouie, à condition d'un suivi médical rigoureux et d'un accompagnement adapté. Les éléments clés d'une bonne qualité de vie incluent :

- **Croissance optimisée** grâce à la GH.
- **Développement pubertaire induit**, contribuant à l'estime de soi.
- **Insertion scolaire normale**, avec un soutien spécialisé si nécessaire.
- **Vie sociale et professionnelle autonome**, bien que certaines patientes puissent avoir des besoins spécifiques.

L'autonomie et la participation sociale dépendent de la prise en charge globale, incluant les dimensions psychologiques et éducatives.

---

8. Prévention et recherche

Il n'existe pas de prévention primaire du syndrome de Turner, qui survient de manière aléatoire et non héréditaire dans la plupart des cas.

La recherche se concentre sur plusieurs axes :

- **Optimisation du traitement hormonal** : stratégies plus précoces ou physiologiques pour la puberté.
- **Progrès en médecine reproductive** : amélioration des techniques de don d'ovocytes, sécurité des grossesses.
- **Neuropsychologie** : compréhension des troubles cognitifs spécifiques pour adapter les méthodes éducatives.
- **Thérapie génique et épigénétique** : encore expérimentale, mais objet de recherches fondamentales.

L'intégration de ces avancées permettra d'affiner encore davantage la prise en charge personnalisée.

---

9. Conclusion

Le syndrome de Turner est une affection chromosomique féminine complexe, associant des manifestations endocriniennes, somatiques, cognitives et psychosociales. Un diagnostic précoce et une prise en charge multidisciplinaire permettent d'en améliorer significativement le pronostic. Les patientes peuvent accéder à une vie personnelle, scolaire et professionnelle satisfaisante, à condition d'un accompagnement continu. Les progrès médicaux et les évolutions sociales ouvrent la voie à une meilleure reconnaissance et à une inclusion renforcée.

---

10. Références scientifiques

298,299,300,301,302,303

9. Syndrome de Marfan

1. Introduction

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique du tissu conjonctif qui affecte de nombreux organes et systèmes, notamment le squelette, le cœur, les yeux, la peau et les poumons. Il s'agit d'une pathologie rare, mais potentiellement grave en raison des complications cardiovasculaires qu'elle peut entraîner. Décrite pour la première fois en 1896, cette affection est aujourd'hui bien mieux comprise grâce aux progrès en génétique et en imagerie médicale. La prise en charge repose sur une surveillance à vie et sur des traitements préventifs adaptés à chaque patient.

---

2. Origine génétique

Le syndrome de Marfan est causé par une mutation du gène **FBN1** situé sur le chromosome 15. Ce gène code pour une protéine appelée **fibrilline-1**, un composant essentiel des fibres élastiques du tissu conjonctif. La mutation perturbe la structure et la fonction du tissu conjonctif dans de nombreux organes.

La transmission est **autosomique dominante**, ce qui signifie qu'un parent atteint a une probabilité de 50 % de transmettre la maladie à ses enfants. Toutefois, environ un tiers des cas sont dus à des **mutations de novo**, c'est-à-dire apparaissant spontanément chez un individu sans antécédents familiaux.

3. Manifestations cliniques

Les symptômes du syndrome de Marfan sont très variables d'un individu à l'autre, même au sein d'une même famille. Les principales atteintes concernent :

- **Le système squelettique** : grande taille, membres allongés, doigts fins (arachnodactylie), scoliose, déformations du sternum (pectus excavatum ou carinatum), hyperlaxité ligamentaire, pieds plats.
- **Le système cardiovasculaire** : dilatation progressive de l'aorte ascendante, risque de dissection ou de rupture aortique, prolapsus de la valve mitrale, régurgitation mitrale ou aortique.
- **Les yeux** : ectopie du cristallin (luxation), myopie sévère, glaucome, cataracte précoce, décollement de rétine.
- **Les poumons** : emphysème, pneumothorax spontané, apnée du sommeil.
- **La peau** : vergetures, hernies.
- **Le système nerveux central** : ectasie durale (élargissement de la dure-mère autour de la moelle épinière), parfois associée à des douleurs lombaires chroniques.

La gravité de la maladie dépend essentiellement de l’importance de l’atteinte cardiovasculaire, qui conditionne le pronostic vital.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d’arguments cliniques, familiaux et génétiques. Les **critères de Gand** actualisés (critères de Ghent 2010) sont utilisés pour poser le diagnostic. Ils prennent en compte :

- La présence d’une dilatation de l’aorte ascendante.
- L’existence d’une ectopie du cristallin.
- Les signes systémiques (score clinique établi selon les anomalies observées).
- Les antécédents familiaux.
- Le résultat du test génétique montrant une mutation pathogène de FBN1.

Le diagnostic est souvent posé durant l’adolescence ou l’âge adulte jeune, bien que certains signes soient présents dès l’enfance. L’imagerie cardiaque (échocardiographie, IRM) joue un rôle central dans le suivi.

---

5. Prise en charge médicale

Il n'existe pas de traitement curatif du syndrome de Marfan, mais une prise en charge adaptée permet de prévenir les complications et d'améliorer considérablement la qualité et l'espérance de vie.

- **Surveillance cardiovasculaire régulière** : échocardiographie tous les 6 à 12 mois pour mesurer le diamètre de l'aorte.
- **Traitement médicamenteux** : bêtabloquants pour réduire la pression artérielle et la vitesse d'expansion de l'aorte ; les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II (losartan) peuvent également être utilisés.
- **Chirurgie préventive** : remplacement de la racine aortique (intervention de Bentall) en cas de dilatation importante ou rapide.
- **Suivi ophtalmologique** : examens réguliers pour dépister et traiter les complications visuelles.
- **Kinésithérapie et orthopédie** : pour gérer les troubles musculosquelettiques, notamment les scolioses.
- **Éducation du patient** : information sur les risques, les limitations physiques (éviter les sports violents ou de contact), le dépistage familial.

Une prise en charge multidisciplinaire est essentielle, impliquant cardiologues, généticiens, ophtalmologues, orthopédistes, pneumologues et psychologues.

---

6. Grossesse et fertilité

Les femmes atteintes du syndrome de Marfan peuvent avoir des enfants, mais la grossesse doit être planifiée et surveillée étroitement. La dilatation aortique peut s'aggraver durant la grossesse en raison de l'augmentation du volume sanguin et de la pression artérielle.

Avant une grossesse, une évaluation cardiovasculaire est nécessaire. Si la racine aortique dépasse un certain diamètre, une chirurgie préventive est recommandée. Durant la grossesse, un suivi par échocardiographie régulière est requis, et l'accouchement est souvent programmé dans un centre spécialisé.

La transmission de la maladie à l'enfant est possible dans 50 % des cas, ce qui peut nécessiter un conseil génétique avant la conception.

---

7. Évolution et pronostic

Autrefois associée à une espérance de vie réduite, l'évolution du syndrome de Marfan est aujourd'hui bien meilleure grâce aux progrès médicaux. La **mortalité prématurée liée à la**

dissection aortique peut être significativement réduite par la surveillance régulière et la chirurgie prophylactique.

Les patients peuvent avoir une vie professionnelle, familiale et sociale épanouie, à condition de respecter les recommandations médicales et d’éviter les efforts physiques excessifs. Le soutien psychologique est également important, en particulier chez les jeunes patients confrontés à une image corporelle difficile ou à des restrictions d’activité.

---

8. Recherche et perspectives

Les recherches en cours visent à mieux comprendre les mécanismes moléculaires impliqués dans le syndrome de Marfan afin de développer de nouvelles thérapies ciblées. Des essais cliniques ont exploré l’utilisation de médicaments comme le losartan, qui agit sur la voie TGF-β, impliquée dans la dégradation des fibres élastiques de l’aorte.

Par ailleurs, l'amélioration des techniques de diagnostic prénatal et de dépistage familial permet une détection plus précoce de la maladie. Les approches de médecine personnalisée pourraient, à terme, adapter les traitements au profil génétique de chaque patient.

---

9. Conclusion

Le syndrome de Marfan est une maladie héréditaire complexe touchant de nombreux organes, dont le plus vulnérable est le

système cardiovasculaire. Grâce à une prise en charge rigoureuse, incluant surveillance, traitements médicamenteux et interventions chirurgicales si nécessaire, les personnes atteintes peuvent mener une vie longue et de qualité. L'implication du patient, le dépistage familial et les avancées médicales sont des piliers essentiels dans la gestion de cette affection.

---

10. Références scientifiques

304,305,306,307,308,309

10.Déficit en G6PD

1. Introduction

Le déficit en G6PD (glucose-6-phosphate déshydrogénase) est l'un des déficits enzymatiques les plus fréquents dans le monde. Il s'agit d'une affection héréditaire qui affecte la capacité des globules rouges à faire face au stress oxydatif, les rendant plus vulnérables à l'hémolyse. Cette pathologie est particulièrement répandue dans les régions tropicales, où elle confère paradoxalement une certaine protection contre le paludisme. Bien que souvent asymptomatique, elle peut provoquer des crises hémolytiques sévères en réponse à certains médicaments, aliments ou infections. Le diagnostic repose sur le dosage enzymatique, et la prévention est la pierre angulaire de la prise en charge.

---

2. Origine génétique

Le déficit en G6PD est causé par des mutations du gène **G6PD**, situé sur le **chromosome X**. Ce gène code pour une enzyme essentielle du métabolisme cellulaire, impliquée dans la voie des pentoses phosphates. Cette enzyme joue un rôle clé dans la production du **NADPH**, qui protège les cellules, notamment les globules rouges, contre les dommages oxydatifs.

La transmission est **récessive liée à l'X** :

- Les **hommes**, possédant un seul chromosome X, sont généralement atteints lorsqu’ils héritent du gène muté.
- Les **femmes** sont porteuses si elles ont un seul gène muté ; elles peuvent être asymptomatiques ou légèrement touchées si l'inactivation du chromosome X favorise l'expression du gène muté.

Il existe plus de 400 variants génétiques, avec une activité enzymatique plus ou moins réduite. Certains variants sont bénins, d’autres associés à des formes sévères.

---

3. Rôle de l’enzyme G6PD

La G6PD intervient dans la production de NADPH, une molécule indispensable pour le maintien du glutathion réduit dans les globules rouges. Ce glutathion est un antioxydant majeur qui permet de neutraliser les radicaux libres et les espèces oxydantes produites par divers stress.

En l’absence d’une activité enzymatique suffisante, les globules rouges subissent des dommages oxydatifs entraînant leur destruction prématurée, phénomène appelé **hémolyse**. Contrairement à d’autres cellules, les érythrocytes ne possèdent pas de noyau ni d’autres mécanismes de réparation, ce qui les rend particulièrement vulnérables.

---

4. Manifestations cliniques

Le déficit en G6PD est généralement **asymptomatique**, mais certains facteurs déclenchants peuvent provoquer des crises aiguës. Les principales manifestations sont :

- **Crises hémolytiques aiguës** : déclenchées par la prise de médicaments oxydants (sulfamides, antipaludéens, certains antibiotiques comme la nitrofurantoïne), l’ingestion de fèves (favisme), ou des infections. Les signes comprennent : pâleur, ictère (jaunisse), urines foncées, fatigue intense, dyspnée.
- **Ictère néonatal sévère** : chez le nouveau-né, le déficit peut provoquer une hyperbilirubinémie importante, parfois compliquée d’**encéphalopathie bilirubinique (kernictère)** si non traitée rapidement.
- **Anémie hémolytique chronique** (rare) : dans les formes très déficitaires, une hémolyse constante peut entraîner une anémie modérée à sévère persistante.

La sévérité dépend du type de variant génétique, de l’exposition aux facteurs déclenchants, et de l’état de santé général de l’individu.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic du déficit en G6PD repose sur plusieurs approches :

- **Suspicion clinique** : en cas de crise hémolytique déclenchée par un facteur connu, ou d'ictère néonatal inexpliqué.
- **Dosage enzymatique** : mesure directe de l'activité G6PD dans les globules rouges. Attention : en phase de crise hémolytique, les jeunes globules rouges (réticulocytes) peuvent faussement masquer le déficit.
- **Test de dépistage néonatal** : réalisé dans certains pays à forte prévalence.
- **Analyse génétique** : permet d'identifier les mutations spécifiques, utile dans les formes atypiques ou pour le conseil génétique.

Le diagnostic peut être posé à tout âge et doit être confirmé à distance d'un épisode hémolytique pour éviter les faux négatifs.

---

6. Prise en charge et prévention

Il n'existe pas de traitement curatif du déficit en G6PD, mais la prévention des crises permet une vie normale. La stratégie repose sur plusieurs éléments clés :

- **Éviction des agents oxydants** : éviter certains médicaments (antipaludéens, sulfonamides, aspirine à forte dose), aliments (notamment les fèves) et substances comme le naphtalène (boules antimites).

- **Traitement symptomatique des crises** : hydratation, transfusions si nécessaire, traitement de l'infection sous-jacente.
- **Surveillance du nouveau-né** : dans les familles à risque, dépistage précoce et surveillance du taux de bilirubine pour éviter le kernictère.
- **Information et éducation du patient** : carte d'alerte, liste des médicaments contre-indiqués, sensibilisation des parents en cas de déficit chez l'enfant.
- **Vaccination préventive** : notamment contre l'hépatite et les pneumocoques, pour réduire le risque infectieux.

Une surveillance régulière n'est pas nécessaire en dehors des épisodes aigus, sauf en cas d'anémie chronique.

---

7. Répartition géographique et impact mondial

Le déficit en G6PD touche environ **400 millions de personnes dans le monde**. Sa prévalence est élevée dans certaines régions :

- **Afrique subsaharienne** : jusqu'à 20 à 25 % de la population dans certaines zones.
- **Moyen-Orient et Méditerranée** : formes modérées à sévères, notamment autour du bassin méditerranéen.
- **Asie du Sud-Est et Chine** : avec des variants souvent plus bénins.

- **Amérique latine et Caraïbes** : populations d’origine africaine ou méditerranéenne plus exposées.

Cette distribution est liée à une **sélection naturelle positive**, car le déficit confère une certaine résistance au **paludisme à Plasmodium falciparum**. Ce paradoxe évolutif explique sa forte persistance dans les zones endémiques.

---

8. Recherche et perspectives

Les travaux de recherche actuels visent à mieux comprendre :

- Les **mécanismes moléculaires** de l’hémolyse induite par le stress oxydatif.
- L’identification de **nouveaux variants génétiques**, notamment dans les populations peu étudiées.
- Le **développement de tests rapides** de dépistage, notamment pour une utilisation néonatale ou sur le terrain dans les zones rurales.
- L’évaluation de la **tolérance médicamenteuse** : des bases de données sont en cours de constitution pour adapter les traitements aux patients déficitaires.
- Des approches de **génothérapie** sont explorées, bien que la complexité du remplacement enzymatique dans les globules rouges limite pour l’instant les perspectives.

Une meilleure connaissance du déficit en G6PD permettrait de réduire la morbi-mortalité liée aux complications évitables.

---

9. Conclusion

Le déficit en G6PD est une maladie enzymatique fréquente, souvent silencieuse mais pouvant entraîner des crises hémolytiques sévères si les facteurs déclenchants ne sont pas évités. Sa gestion repose sur le **dépistage, la prévention et l'information**, plutôt que sur un traitement curatif. Dans un contexte mondial où les migrations et la diversité génétique sont en expansion, la reconnaissance de cette affection dans les systèmes de santé est essentielle. L'éducation des patients et la vigilance des professionnels de santé permettent d'éviter les complications graves et de garantir une qualité de vie normale.

---

10. Références scientifiques

310,311,312,313,314,315

11.Atrophie musculaire spinale

1. Introduction

L'atrophie musculaire spinale (AMS) est une maladie génétique rare qui affecte les neurones moteurs de la moelle épinière, entraînant une faiblesse musculaire progressive et une atrophie. Elle fait partie des maladies neurodégénératives de l'enfant les plus fréquentes. L'AMS touche principalement les muscles squelettiques, épargnant généralement les fonctions cognitives. Cette pathologie évolutive peut engager le pronostic vital dans les formes précoces. Depuis quelques années, l'émergence de traitements innovants, tels que les thérapies géniques et les modulateurs d'épissage, a profondément modifié la prise en charge et l'espérance de vie des patients.

---

2. Origine génétique

L'AMS est une maladie autosomique récessive causée, dans la grande majorité des cas, par des mutations homozygotes ou des délétions du gène **SMN1 (Survival Motor Neuron 1)**, situé sur le **chromosome 5q13**. Ce gène est essentiel à la production de la protéine SMN, indispensable à la survie des motoneurones.

Les individus atteints ont soit une **délétion homozygote** de l'exon 7 du gène SMN1, soit une **mutation combinée** (délétion d'un allèle et mutation de l'autre). En revanche, tous possèdent une copie du gène **SMN2**, un paralogue qui code également

pour la protéine SMN, mais de façon moins efficace à cause d'une épissage défectueux.

Le **nombre de copies du gène SMN2** influence directement la sévérité de la maladie : plus il y a de copies fonctionnelles, plus l'expression de la protéine SMN est élevée, et plus la forme clinique est modérée.

---

3. Classification des formes cliniques

L'AMS est classée en plusieurs types selon l'âge d'apparition et le degré de sévérité :

- **Type 0** : forme prénatale, très rare, avec décès néonatal précoce.
- **Type 1 (maladie de Werdnig-Hoffmann)** : début avant 6 mois, bébé jamais capable de tenir sa tête ou de s'asseoir seul. Pronostic vital engagé sans traitement.
- **Type 2** : début entre 6 et 18 mois, l'enfant peut s'asseoir mais ne marche jamais seul. Fauteuil roulant nécessaire à terme.
- **Type 3 (maladie de Kugelberg-Welander)** : début après 18 mois, la marche est acquise mais souvent perdue à l'adolescence.
- **Type 4** : forme adulte, début vers la deuxième ou troisième décennie, évolution lente et modérée.

Cette classification clinique est utile pour guider la prise en charge, mais peut être modulée par les nouveaux traitements.

---

4. Physiopathologie

La protéine SMN joue un rôle clé dans l'assemblage des petits ARN nucléaires nécessaires à l'épissage des ARN messagers, en particulier dans les neurones moteurs. Sa déficience entraîne une dégénérescence progressive des **motoneurones alpha** de la moelle épinière, responsables de l'innervation des muscles volontaires.

En conséquence, les muscles privés de stimulation nerveuse s'atrophient progressivement, entraînant une faiblesse musculaire proximale, des troubles de la posture, de la déglutition, de la respiration, et parfois des déformations orthopédiques (scoliose).

Les muscles les plus affectés sont ceux des membres supérieurs proximaux, du tronc et des muscles respiratoires, tandis que les muscles oculaires et ceux de la face sont généralement épargnés.

---

5. Manifestations cliniques

Les symptômes varient selon le type d'AMS :

- **Faiblesse musculaire proximale** : difficulté à soulever les bras, à marcher, à se relever.

- **Hypotonie** : dès les premiers mois dans les formes sévères, bébé “mou”.
- **Aréflexie ostéotendineuse** : absence de réflexes tendineux.
- **Troubles respiratoires** : infections fréquentes, hypoventilation, besoin d’assistance ventilatoire.
- **Difficultés d’alimentation** : troubles de la succion et de la déglutition.
- **Déformations musculo-squelettiques** : scoliose, luxations de hanches.
- **Conservation de la cognition** : les fonctions intellectuelles sont généralement normales.

L’évolution est progressivement invalidante sans prise en charge, mais les innovations thérapeutiques ont amélioré le pronostic de manière significative.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic de l’AMS repose sur :

- **Suspicion clinique** : hypotonie, faiblesse musculaire, retard moteur.
- **Étude génétique** : recherche de la délétion homozygote du gène SMN1 (test moléculaire standard).

- **Analyse du nombre de copies SMN2** : permet de prédire la sévérité.
- **Électromyogramme (EMG)** : compatible avec une atteinte des motoneurones.
- **Biopsie musculaire** : rarement nécessaire.

Dans certains pays, le **dépistage néonatal** de l'AMS est en cours de généralisation, permettant une prise en charge dès la naissance, avant l'apparition des symptômes.

---

7. Traitements disponibles

Depuis quelques années, plusieurs traitements modifient l'histoire naturelle de la maladie :

- **Nusinersen (Spinraza)** : antisens administré par voie intrathécale, augmente l'épissage correct du gène SMN2. Utilisé dans tous les types, à vie.
- **Onasemnogene abeparvovec (Zolgensma)** : thérapie génique par vectorisation du gène SMN1 via un adénovirus (AAV9). Dose unique, particulièrement efficace si administrée précocement.
- **Risdiplam (Evrysdi)** : traitement oral quotidien qui modifie aussi l'épissage du gène SMN2, utilisable à domicile.

La précocité du traitement est déterminante pour préserver la fonction motrice. L'accès à ces thérapies dépend de la régulation nationale et du stade de la maladie.

En parallèle, la prise en charge repose sur :

- **Rééducation motrice intensive** : kinésithérapie, ergothérapie, orthèses.
- **Soutien respiratoire** : ventilation non invasive, kinésithérapie respiratoire.
- **Nutrition adaptée** : prévention de la dénutrition.
- **Suivi orthopédique** : surveillance de la scoliose.
- **Accompagnement psychologique et social** : pour l’enfant et sa famille.

---

8. Perspectives et recherche

La recherche sur l’AMS est très active :

- **Amélioration des thérapies géniques** : ciblage plus précis, meilleure tolérance.
- **Nouveaux modulateurs d’épissage** : plus efficaces et accessibles.
- **Biomarqueurs** : pour suivre la progression de la maladie et la réponse au traitement.

- **Cellules souches et neuroprotection** : en cours d'exploration.

Le dépistage néonatal universel permettrait un traitement précoce, optimisant les résultats fonctionnels. L'objectif est de transformer cette pathologie sévère en une maladie chronique stabilisée.

---

9. Conclusion

L'atrophie musculaire spinale est une maladie génétique grave qui affecte les motoneurones et entraîne une faiblesse musculaire progressive. Grâce aux progrès spectaculaires de la génétique et de la pharmacologie, des traitements spécifiques permettent désormais d'améliorer considérablement le pronostic et la qualité de vie des patients, à condition d'intervenir précocement. Le diagnostic précoce, la prise en charge pluridisciplinaire et l'accès aux traitements innovants représentent les piliers de la lutte contre cette maladie longtemps considérée comme incurable.

---

10. Références scientifiques

316,317,318,319,320,321

Achondroplasie

1. Introduction

L'achondroplasie est la forme la plus fréquente de nanisme disproportionné d'origine génétique. Elle se caractérise par une atteinte de la croissance des os longs, entraînant une taille réduite avec un tronc relativement normal, des membres raccourcis, ainsi que des particularités craniofaciales et rachidiennes. Bien que le diagnostic soit souvent clinique, il repose aujourd'hui sur la confirmation génétique. L'achondroplasie n'altère pas les fonctions intellectuelles, mais peut entraîner des complications orthopédiques, neurologiques et respiratoires. La prise en charge est pluridisciplinaire et les récentes avancées thérapeutiques ont ouvert la voie à des traitements ciblés.

---

2. Origine génétique

L'achondroplasie est une maladie autosomique dominante causée par une mutation du gène **FGFR3** (fibroblast growth factor receptor 3), situé sur le **chromosome 4p16.3**. Ce gène code pour un récepteur transmembranaire impliqué dans la régulation négative de la croissance osseuse par l'ossification endochondrale.

La mutation responsable, dans 98 % des cas, est une substitution ponctuelle identique (G1138A), entraînant un changement de glycine en arginine au niveau de la protéine

(p.Gly380Arg). Cette mutation rend le récepteur FGFR3 hyperactif, inhibant de manière excessive la croissance des cartilages de conjugaison, ce qui bloque le développement normal des os longs.

La majorité des cas (environ 80 %) sont dus à des mutations **de novo**, souvent associées à un âge paternel avancé. Lorsqu'un parent est porteur, le risque de transmission à l'enfant est de 50 %.

---

3. Physiopathologie

La croissance des os longs repose sur l'ossification endochondrale, un processus par lequel le cartilage est progressivement remplacé par de l'os. Dans l'achondroplasie, l'activation excessive du récepteur FGFR3 inhibe la prolifération et la maturation des chondrocytes dans les plaques de croissance.

Cela entraîne un **raccourcissement disproportionné des os longs** (humérus, fémur) par rapport au tronc, ainsi qu'une perturbation de la morphogenèse du crâne et de la colonne vertébrale. En revanche, la croissance des os membranaires (comme ceux du crâne) n'est pas altérée, ce qui explique l'aspect caractéristique de la tête large.

Les conséquences cliniques et radiologiques découlent directement de cette altération du développement squelettique.

---

4. Manifestations cliniques

Les signes caractéristiques de l'achondroplasie apparaissent dès la naissance :

- **Petite taille** : adulte, la taille moyenne est d'environ 125–135 cm.
- **Raccourcissement rhizomélique** : membres courts, surtout au niveau proximal (bras et cuisses).
- **Macrocrânie** : tête large avec front bombé.
- **Hypoplasie du tiers moyen du visage** : nez retroussé, base du crâne raccourcie.
- **Lordose lombaire** et **cyphose dorsale** : déformations fréquentes de la colonne.
- **Hyperlaxité ligamentaire** : surtout au niveau des genoux.
- **Doigts courts et écartés** : aspect en trident.
- **Otites à répétition** : dues à une hypoplasie de la trompe d'Eustache.
- **Ralentissement de la croissance** : visible dès les premiers mois.

Les fonctions intellectuelles sont normales. La qualité de vie dépend de la prise en charge des complications.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic de l'achondroplasie repose sur plusieurs éléments :

- **Clinique** : disproportion des segments corporels, caractéristiques craniofaciales.
- **Radiologie** : raccourcissement des os longs, rétrécissement des pédicules vertébraux, base du crâne raccourcie.
- **Confirmation génétique** : mise en évidence de la mutation FGFR3 sur prélèvement sanguin.

Le diagnostic peut être **prénatal** dans certains cas :

- Par échographie : vers la fin du 2e trimestre, observation d'un fémur court.
- Par analyse génétique ciblée si un des parents est porteur ou si l'échographie est évocatrice.

---

6. Complications associées

Certaines complications nécessitent un suivi médical spécifique :

- **Sténose du foramen magnum** : peut entraîner une compression médullaire, apnées, voire décès soudain.
- **Hydrocéphalie** : rare mais possible chez le nourrisson.

- **Canal rachidien étroit** : douleurs, paresthésies, parfois compression médullaire à l'adolescence ou à l'âge adulte.
- **Otites chroniques** : pouvant entraîner une hypoacousie.
- **Déformations orthopédiques** : genu varum (jambes arquées), cyphose thoracolombaire.
- **Problèmes respiratoires** : hypoventilation, apnée du sommeil.

Une surveillance régulière en neuropédiatrie, orthopédie, ORL et pneumologie est nécessaire.

---

7. Prise en charge

Le traitement de l'achondroplasie repose sur une approche **multidisciplinaire** :

- **Suivi pédiatrique spécialisé** : évaluation de la croissance, des signes neurologiques, des fonctions respiratoires.
- **Kinésithérapie** : pour prévenir les troubles posturaux et musculo-squelettiques.
- **Orthopédie** : correction des déformations des membres inférieurs si nécessaires.
- **Neurochirurgie** : en cas de sténose du foramen magnum ou de compression médullaire.

- **Audiologie et ORL** : traitement des otites, appareillage auditif si besoin.
- **Psychologie et accompagnement scolaire** : soutien à l'estime de soi, adaptation pédagogique.

Des précautions particulières doivent être prises à la naissance et pendant l'enfance (éviter les secousses cervicales, surveiller le développement moteur, adapter le mobilier).

---

8. Traitements spécifiques

Jusqu'à récemment, il n'existait pas de traitement permettant d'influencer directement la croissance dans l'achondroplasie. Désormais, des thérapies ciblées sont en développement ou en cours d'utilisation :

- **Vosoritide (Voxzogo)** : un analogue du peptide C-natriurétique (CNP), qui inhibe l'action du FGFR3 et stimule la croissance endochondrale. Administré par injection quotidienne chez l'enfant, il a démontré une amélioration du taux de croissance annuelle.
- **Autres molécules en cours d'étude** : incluant des inhibiteurs sélectifs du FGFR3 ou d'autres voies de signalisation.

La chirurgie d'allongement des membres reste pratiquée dans certains pays mais pose des questions éthiques et médicaux. Elle est réservée aux cas bien sélectionnés et reste optionnelle.

---

9. Qualité de vie et inclusion

Les personnes atteintes d'achondroplasie peuvent mener une vie active, professionnelle et familiale normales. L'adaptation de l'environnement (mobilier, transports, accès) et la lutte contre les discriminations sont essentielles pour garantir leur autonomie et leur inclusion sociale.

Des associations de patients jouent un rôle fondamental dans le soutien psychologique, l'information des familles, et la défense des droits. L'acceptation sociale du nanisme passe également par une meilleure éducation du grand public.

---

10. Conclusion

L'achondroplasie est une maladie génétique bien identifiée, dont les symptômes sont essentiellement d'ordre ostéoarticulaire. Grâce à une prise en charge précoce et adaptée, les complications peuvent être prévenues ou limitées. Les avancées dans les traitements ciblés, comme le vosoritide, offrent aujourd'hui des perspectives thérapeutiques concrètes pour améliorer la croissance et la qualité de vie des patients. Au-delà de l'aspect médical, la reconnaissance de la diversité corporelle et l'inclusion des personnes de petite taille restent des enjeux sociétaux majeurs.

---

11. Références scientifiques

322,323,324,325,326

12.Hypothyroïdie congénitale

1. Introduction

L'hypothyroïdie congénitale est une pathologie endocrinienne néonatale fréquente, caractérisée par une production insuffisante d'hormones thyroïdiennes dès la naissance. Elle constitue l'une des causes les plus évitables de retard mental sévère si elle est diagnostiquée et traitée précocement. L'introduction du dépistage néonatal systématique dans de nombreux pays a permis une amélioration majeure du pronostic. L'hypothyroïdie congénitale peut être de nature permanente ou transitoire et résulte d'anomalies du développement, de la synthèse ou de la régulation hormonale de la glande thyroïde.

---

2. Physiologie de la thyroïde

La thyroïde est une glande endocrine située à la base du cou. Elle produit deux hormones principales : la thyroxine (T4) et la triiodothyronine (T3), sous le contrôle de la thyréostimuline (TSH) sécrétée par l'hypophyse. Ces hormones jouent un rôle essentiel dans le développement neurologique, la croissance, la thermorégulation et le métabolisme cellulaire.

Chez le fœtus, la thyroïde commence à fonctionner dès la 12e semaine de gestation, mais l'apport hormonal maternel reste important jusqu'à la naissance. Une carence hormonale durant

cette période critique peut avoir des conséquences irréversibles sur le développement cérébral.

---

3. Étiologies

L'hypothyroïdie congénitale peut être classée en deux grandes catégories selon son origine :

1. Origine primaire (95 % des cas)

- *Dysgénésie thyroïdienne* : absence (athyroïdie), ectopie (mauvaise position), ou hypoplasie de la glande.
- *Dyshormonogenèse* : anomalies de la synthèse des hormones thyroïdiennes malgré une glande présente.

2. Origine centrale (secondaire ou tertiaire)

- Liée à une déficience en TSH (hypopituitarisme) ou en TRH (thyrolibérine).
- Moins fréquente, souvent associée à d'autres déficits hormonaux.

3. Hypothyroïdie transitoire

- Due à une surcharge iodée, une carence iodée, ou au passage transplacentaire d'anticorps ou médicaments.
- Réversible dans les premières semaines ou mois de vie.

---

4. Manifestations cliniques

Les symptômes cliniques de l'hypothyroïdie congénitale sont souvent absents ou peu spécifiques à la naissance, rendant indispensable le dépistage systématique. Les signes possibles incluent :

- Hypotonie axiale
- Somnolence excessive
- Difficultés d'alimentation
- Constipation
- Ictère prolongé
- Peau sèche et froide
- Macroglossie
- Hernie ombilicale
- Fontanelles larges
- Facies poupin

En l'absence de traitement, apparaissent progressivement un retard de croissance, un retard psychomoteur et un crétinisme dans les formes sévères.

---

5. Dépistage néonatal

Le dépistage est réalisé systématiquement quelques jours après la naissance (en général entre 48 et 72 heures) par prélèvement

de sang sur papier buvard (test de Guthrie). On y dose la TSH, parfois la T4.

Une élévation significative de la TSH suggère une hypothyroïdie primaire. Un diagnostic rapide permet d'initier un traitement avant l'apparition de symptômes et de prévenir les séquelles neurologiques.

Le test peut être faussement normal si l'hypothyroïdie est centrale ou si la prise de sang est trop précoce. Dans les cas douteux, une reprise du dosage et des examens complémentaires sont nécessaires.

---

6. Confirmation du diagnostic

En cas de dépistage positif, des examens complémentaires sont réalisés :

- Dosage de la TSH et de la T4 libres dans le sang veineux
- Échographie thyroïdienne : pour visualiser la glande
- Scintigraphie thyroïdienne : pour évaluer la position et la fonction de la glande
- Bilan génétique ou enzymatique si une dyshormonogenèse est suspectée

Ces examens permettent de confirmer le diagnostic, d'en déterminer la cause, et de différencier les formes permanentes des formes transitoires.

---

7. Traitement

Le traitement repose sur l'administration quotidienne de **lévothyroxine (T4)** par voie orale dès que possible, idéalement avant le 14e jour de vie. Le dosage initial est adapté au poids de l'enfant et vise à normaliser rapidement les taux hormonaux.

Le suivi régulier est indispensable pour ajuster la dose et éviter le surtraitement ou le sous-traitement. Les dosages hormonaux sont répétés fréquemment durant la première année, puis de façon plus espacée.

L'administration est faite à jeun, en une seule prise quotidienne, généralement le matin. Une bonne observance du traitement permet un développement normal.

---

8. Pronostic

Le pronostic est excellent si le traitement est débuté précocement et correctement suivi. Les enfants traités dans les délais ont un développement staturo-pondéral et intellectuel comparable à celui des enfants non atteints.

En revanche, un traitement tardif (après 3 mois de vie) expose à des séquelles neurologiques irréversibles telles que le retard mental, les troubles du langage ou les difficultés d'apprentissage.

Dans les formes transitoires, un test d'arrêt du traitement est envisagé entre 2 et 3 ans pour évaluer la nécessité de continuer.

---

9. Prévention et dépistage familial

Dans les cas de dyshormonogenèse ou d'autres formes héréditaires, un conseil génétique peut être proposé aux familles. Le dépistage est élargi aux fratries à risque.

La supplémentation iodée maternelle pendant la grossesse, dans les zones carencées, permet également de prévenir certaines formes d'hypothyroïdie fœtale.

La sensibilisation des professionnels de santé et des parents à l'importance du dépistage néonatal et du traitement précoce demeure essentielle.

---

10. Conclusion

L'hypothyroïdie congénitale est une affection fréquente mais potentiellement grave si elle n'est pas diagnostiquée et traitée à temps. Grâce au dépistage néonatal systématique, il est désormais possible d'éviter les complications neurologiques irréversibles. Une prise en charge rapide, un suivi endocrinien rigoureux et une bonne observance thérapeutique assurent aux enfants atteints un développement harmonieux. Les progrès diagnostiques et thérapeutiques offrent de nouvelles perspectives pour affiner le traitement et mieux comprendre les formes complexes ou héréditaires.

11. Références scientifiques

327,328,329,330,331

Chapitre III. Maladies auto-immunes ou inflammatoires

1. Diabète de type 1

1. Définition et physiopathologie

Le diabète de type 1 est une maladie chronique caractérisée par une destruction progressive des cellules bêta des îlots de Langerhans dans le pancréas, cellules responsables de la production d’insuline. L'insuline est une hormone essentielle à la régulation de la glycémie : elle permet aux cellules de capter le glucose circulant dans le sang pour l'utiliser comme source d'énergie. En l'absence d'insuline, le glucose s'accumule dans le sang, entraînant une hyperglycémie persistante.

Contrairement au diabète de type 2, qui est majoritairement associé à la résistance à l'insuline, le diabète de type 1 résulte d'une carence absolue en insuline. Cette carence est causée par une réaction auto-immune où le système immunitaire attaque ses propres cellules bêta, bien que les facteurs exacts à l’origine de ce dérèglement immunologique ne soient pas encore entièrement élucidés.

---

2. Épidémiologie

Le diabète de type 1 représente environ 5 à 10 % de l’ensemble des cas de diabète dans le monde. Il affecte généralement les enfants, les adolescents et les jeunes adultes, bien qu'il puisse survenir à tout âge. L'incidence varie d'une région à l'autre, les pays scandinaves présentant les taux les plus élevés, tandis que

certaines régions d'Asie et d'Amérique du Sud présentent des taux beaucoup plus faibles.

Au cours des dernières décennies, on observe une augmentation de l’incidence du diabète de type 1 dans de nombreux pays, y compris chez les très jeunes enfants. Cette tendance suggère l’implication de facteurs environnementaux encore mal identifiés, en plus des facteurs génétiques.

---

3. Étiologie et facteurs de risque

La cause exacte du diabète de type 1 reste inconnue, mais la recherche a identifié plusieurs facteurs de risque. Le principal facteur prédisposant est la susceptibilité génétique, notamment des variations dans les gènes du complexe majeur d’histocompatibilité (HLA), qui jouent un rôle central dans la régulation de la réponse immunitaire.

Des facteurs environnementaux semblent également déclencher la réponse auto-immune chez les individus génétiquement prédisposés. Parmi ces facteurs, on suspecte certaines infections virales, une exposition précoce à des protéines alimentaires spécifiques (comme les protéines bovines), ainsi que des déséquilibres dans le microbiote intestinal.

---

4. Manifestations cliniques

Le diabète de type 1 se manifeste souvent de manière aiguë, notamment chez l’enfant. Les symptômes les plus courants

incluent une polyurie (augmentation du volume urinaire), une polydipsie (soif excessive), une perte de poids rapide malgré un appétit conservé, et une fatigue marquée. D’autres signes peuvent inclure une vision floue, une haleine fruitée due à la cétonémie, et des douleurs abdominales.

Lorsque la maladie n’est pas diagnostiquée à temps, elle peut évoluer vers une complication aiguë grave : l'acidocétose diabétique. Cette situation, caractérisée par une hyperglycémie sévère, une déshydratation, et une accumulation de corps cétoniques acides dans le sang, peut être fatale sans traitement immédiat.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose principalement sur la mise en évidence d'une hyperglycémie à jeun (supérieure ou égale à 7,0 mmol/L) ou d'une glycémie aléatoire supérieure à 11,1 mmol/L associée à des symptômes classiques. Une hémoglobine glyquée (HbA1c) supérieure à 6,5 % peut également appuyer le diagnostic.

Afin de différencier le diabète de type 1 des autres formes de diabète, des examens complémentaires peuvent être réalisés. Ces examens incluent le dosage du peptide C (marqueur indirect de la production d’insuline) et la recherche d’auto-anticorps dirigés contre les cellules bêta (anti-GAD, anti-IA2, anti-insuline). La présence de ces auto-anticorps est fortement suggestive d’un processus auto-immun.

---

6. Prise en charge thérapeutique

Le traitement du diabète de type 1 repose sur l'administration exogène d'insuline. L'objectif est de reproduire aussi fidèlement que possible la sécrétion physiologique d'insuline afin de maintenir une glycémie proche de la normale. Cela nécessite généralement plusieurs injections quotidiennes d'insuline ou l'utilisation d'une pompe à insuline.

L'autosurveillance glycémique est un pilier du traitement, permettant au patient d'ajuster ses doses d'insuline en fonction de ses apports alimentaires, de son activité physique, et de ses glycémies capillaires. Les capteurs de glucose en continu, de plus en plus répandus, offrent une visibilité accrue sur les variations glycémiques et permettent une gestion plus fine de la maladie.

En complément de l'insulinothérapie, un accompagnement éducatif est indispensable. Il vise à permettre au patient de mieux comprendre sa maladie, d'adopter de bonnes habitudes alimentaires, de savoir gérer les hypoglycémies et les situations particulières (maladies intercurrentes, voyages, activité sportive, etc.).

---

7. Complications possibles

Malgré un traitement optimal, le diabète de type 1 expose à des complications chroniques, en particulier lorsque le contrôle

glycémique est insuffisant sur le long terme. Les principales complications microvasculaires incluent la rétinopathie diabétique, la néphropathie diabétique et la neuropathie périphérique.

Des complications macrovasculaires peuvent également survenir, bien que plus fréquentes dans le diabète de type 2 : il s’agit des atteintes des artères coronaires, cérébrales ou des membres inférieurs.

Les hypoglycémies représentent également un risque immédiat important, surtout en cas de surdosage d’insuline, d’activité physique intense ou de repas insuffisant. Elles peuvent aller de manifestations légères à des épisodes sévères nécessitant l’intervention d’un tiers.

---

8. Recherche et perspectives

La recherche sur le diabète de type 1 est très active, avec plusieurs axes prometteurs. L’un des objectifs majeurs est la prévention de la destruction auto-immune des cellules bêta chez les individus à risque élevé. Des essais cliniques ont exploré l’utilisation d’immunothérapies ciblées pour ralentir ou interrompre ce processus.

La médecine régénérative, en particulier les thérapies cellulaires par transplantation d’îlots pancréatiques ou l’utilisation de cellules souches, suscite également beaucoup d’espoirs. Parallèlement, le développement de systèmes en boucle fermée, intégrant capteurs de glucose et pompes à

insuline intelligentes, ouvre la voie vers une automatisation quasi totale de la gestion glycémique.

À plus long terme, certains chercheurs envisagent une guérison fonctionnelle grâce à la thérapie génique ou à la reprogrammation cellulaire. Bien que ces approches soient encore expérimentales, elles témoignent du dynamisme de la recherche dans ce domaine.

---

9. Références scientifiques

332,333,334,335,336,337,338

2. Maladie cœliaque

1. Définition et mécanisme physiopathologique

La maladie cœliaque est une affection auto-immune chronique de l'intestin grêle déclenchée par l'ingestion de gluten chez des individus génétiquement prédisposés. Le gluten est un ensemble de protéines présentes dans certaines céréales telles que le blé, l'orge et le seigle. Chez les personnes atteintes, l'exposition au gluten provoque une réaction immunitaire anormale qui endommage la muqueuse intestinale, en particulier les villosités de l'intestin grêle, structures essentielles à l'absorption des nutriments.

Cette atteinte provoque une atrophie villositaire, une hyperplasie des cryptes et une infiltration lymphocytaire de l'épithélium intestinal. En conséquence, l'absorption des nutriments, vitamines et minéraux est perturbée, entraînant divers symptômes digestifs et extra-digestifs ainsi que des carences nutritionnelles.

---

2. Épidémiologie

La maladie cœliaque touche environ 1 % de la population mondiale, bien que de nombreux cas restent non diagnostiqués en raison de la variabilité de ses manifestations cliniques. Elle peut survenir à tout âge, mais est le plus souvent diagnostiquée dans l'enfance ou chez les jeunes adultes.

Sa prévalence est plus élevée dans les populations d’origine européenne, notamment en Europe du Nord, en Amérique du Nord et en Australie. Une meilleure connaissance de la maladie et l’amélioration des outils diagnostiques ont contribué à une augmentation du nombre de diagnostics au cours des dernières décennies.

---

3. Étiologie et facteurs de risque

La maladie cœliaque résulte d’une interaction complexe entre des facteurs génétiques et environnementaux. Les gènes HLA-DQ2 et HLA-DQ8 sont présents chez la quasi-totalité des individus atteints, bien qu’ils ne soient pas suffisants à eux seuls pour déclencher la maladie. En effet, ces gènes sont également retrouvés chez une proportion significative de la population non atteinte.

Parmi les facteurs environnementaux impliqués, l’exposition précoce au gluten, certaines infections virales intestinales ou des modifications du microbiote pourraient jouer un rôle déclencheur. La maladie est également plus fréquente chez les personnes ayant d’autres maladies auto-immunes telles que le diabète de type 1 ou la thyroïdite auto-immune, ainsi que chez les porteurs du syndrome de Down ou du syndrome de Turner.

---

4. Manifestations cliniques

Les symptômes de la maladie cœliaque sont extrêmement variés, allant de formes classiques avec atteinte digestive sévère à des formes atypiques, voire silencieuses. Chez l'enfant, elle se manifeste souvent par des diarrhées chroniques, un ballonnement abdominal, une stagnation pondérale et une irritabilité. Chez l'adulte, les symptômes digestifs peuvent inclure des douleurs abdominales, des ballonnements, des selles molles ou graisseuses, mais également des signes non spécifiques comme la fatigue, l'anémie ferriprive, les troubles menstruels ou la stérilité.

Certaines formes extra-digestives peuvent dominer le tableau clinique : douleurs osseuses, ostéoporose, éruptions cutanées (notamment la dermatite herpétiforme), aphtes récidivants, troubles neurologiques ou anomalies hépatiques. Ce large spectre symptomatique contribue à une errance diagnostique fréquente.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, sérologiques, génétiques et histologiques. Le premier examen de dépistage est la recherche d'anticorps spécifiques, en particulier les anticorps anti-transglutaminase de type IgA, très sensibles et spécifiques. En cas de déficit en IgA, des anticorps IgG peuvent être recherchés.

La confirmation du diagnostic repose généralement sur une biopsie de l’intestin grêle, réalisée par endoscopie, qui montre les lésions caractéristiques de l’atrophie villositaire. Chez certains enfants fortement positifs aux marqueurs sérologiques et porteurs des gènes HLA compatibles, le diagnostic peut être posé sans biopsie, selon les recommandations récentes.

Il est crucial que ces investigations soient réalisées avant l’instauration d’un régime sans gluten, afin d’éviter des résultats faussement négatifs.

---

6. Traitement

À ce jour, le seul traitement efficace contre la maladie cœliaque est un régime strict et à vie sans gluten. Cela implique l’élimination totale des aliments contenant du blé, de l’orge, du seigle, ainsi que de tout produit pouvant être contaminé par ces céréales. Le respect rigoureux du régime permet généralement la disparition progressive des symptômes, la normalisation des marqueurs sérologiques et la régénération de la muqueuse intestinale.

L’observance du régime peut être difficile, notamment en raison des risques de contaminations croisées et des implications sociales. Elle nécessite un accompagnement diététique spécialisé, une éducation nutritionnelle approfondie, ainsi qu’un soutien psychologique dans certains cas.

Il n’existe actuellement aucun traitement médicamenteux approuvé pour la maladie cœliaque, mais des recherches sont

en cours sur des enzymes digestives capables de dégrader le gluten ou des modulateurs de la réponse immunitaire.

---

7. Complications possibles

En l’absence de traitement ou en cas de mauvaise observance du régime, la maladie cœliaque peut entraîner de nombreuses complications. Les plus fréquentes sont les carences nutritionnelles (fer, calcium, vitamine D, folates, vitamine B12), l’ostéopénie, l’ostéoporose, l’infertilité, les fausses couches à répétition, ou encore des troubles neurologiques persistants.

À long terme, une maladie cœliaque non traitée augmente également le risque de certains cancers digestifs, en particulier le lymphome T associé à l’entéropathie et l’adénocarcinome de l’intestin grêle. Ces complications restent rares mais graves, soulignant l’importance d’un diagnostic précoce et d’un suivi rigoureux.

---

8. Perspectives de recherche

La recherche sur la maladie cœliaque s’oriente vers plusieurs axes. Le développement de tests non invasifs, plus sensibles et spécifiques, pourrait permettre un diagnostic plus rapide et moins contraignant. Par ailleurs, des essais cliniques sont en cours pour évaluer de nouvelles approches thérapeutiques complémentaires au régime sans gluten.

Certaines molécules visent à renforcer la barrière intestinale, à désactiver les peptides du gluten avant qu'ils ne déclenchent une réponse immunitaire, ou à moduler l'immunité intestinale elle-même. La thérapie génique, bien qu'encore lointaine, suscite également un intérêt croissant. Le progrès de la compréhension du microbiote intestinal pourrait également ouvrir de nouvelles perspectives pour prévenir ou traiter la maladie.

Enfin, des campagnes de sensibilisation et d'éducation à grande échelle restent nécessaires pour améliorer le taux de dépistage et la qualité de vie des patients cœliaques.

---

9. Références scientifiques

339,340,341,342,343,344,345

3. Arthrite juvénile idiopathique

1. Définition et mécanisme physiopathologique

L’arthrite juvénile idiopathique (AJI) est une affection inflammatoire chronique qui débute avant l’âge de 16 ans et persiste pendant au moins six semaines, sans cause connue. Il s'agit de la forme la plus fréquente de rhumatisme inflammatoire chez l'enfant. Le terme « idiopathique » traduit l'absence d’étiologie clairement identifiée, bien que des facteurs immunitaires, génétiques et environnementaux soient impliqués.

La maladie est caractérisée par une inflammation synoviale persistante, qui se traduit par un gonflement, une douleur, une raideur et une limitation de la mobilité articulaire. Dans certaines formes, des atteintes systémiques ou extra-articulaires peuvent survenir, suggérant une dérégulation plus généralisée de l’immunité innée ou adaptative. L’inflammation chronique, si elle n’est pas maîtrisée, peut entraîner des lésions articulaires irréversibles et un handicap fonctionnel durable.

---

2. Classification et sous-types

L’arthrite juvénile idiopathique regroupe en réalité plusieurs entités cliniques, classées selon les critères de l’ILAR (International League of Associations for Rheumatology). On distingue notamment :

- **L’AJI oligoarticulaire** : forme la plus fréquente, touchant quatre articulations ou moins au cours des six premiers mois. Elle affecte souvent les filles de moins de six ans.
- **L’AJI polyarticulaire** : atteignant cinq articulations ou plus, avec deux formes selon la présence ou non du facteur rhumatoïde.
- **L’AJI systémique** : associée à des manifestations extra-articulaires telles que fièvre, éruption cutanée, hépatosplénomégalie et atteinte séreuse.
- **L’arthrite liée à l’enthésite** : touchant les sites d’insertion des tendons (enthèses), souvent associée à des douleurs lombaires ou sacro-iliaques.
- **L’arthrite psoriasique juvénile** : associée à un psoriasis ou à des antécédents familiaux de cette dermatose.
- **Les formes indifférenciées** : ne remplissant pas les critères complets d’une catégorie précise.

Chacune de ces formes possède des caractéristiques cliniques, évolutives et pronostiques propres, rendant indispensable une prise en charge individualisée.

---

3. Épidémiologie

L'incidence de l'arthrite juvénile idiopathique varie selon les régions du monde, oscillant entre 2 et 20 cas pour 100 000 enfants par an. Sa prévalence est estimée entre 16 et 150 cas pour 100 000. La maladie touche aussi bien les filles que les garçons, bien que certaines formes, comme l'AJI oligoarticulaire, soient plus fréquentes chez les filles.

La plupart des cas sont diagnostiqués entre 1 et 6 ans, mais un pic secondaire peut être observé à l'adolescence, notamment dans les formes liées à l'enthésite.

---

4. Causes et facteurs de risque

Bien que l'étiologie de l'AJI demeure inconnue, plusieurs hypothèses convergent vers un dérèglement du système immunitaire chez des enfants génétiquement prédisposés. Les gènes HLA (Human Leukocyte Antigen), notamment HLA-B27 dans les formes enthésitiques, sont impliqués dans la susceptibilité à certaines formes.

Des facteurs environnementaux, tels que des infections virales précoces, des altérations du microbiote intestinal, ou des expositions périnatales, pourraient jouer un rôle déclencheur ou modulateur de la réponse immunitaire. Toutefois, aucun agent pathogène unique n'a pu être identifié de manière systématique.

---

5. Manifestations cliniques

Les symptômes de l’AJI varient selon le sous-type mais partagent des caractéristiques communes : douleur articulaire, tuméfaction, raideur matinale, et limitation fonctionnelle. Ces signes peuvent s’installer progressivement ou apparaître de manière brutale.

Dans les formes systémiques, des poussées fébriles quotidiennes, une éruption maculaire, des adénopathies, une hépatosplénomégalie et une sérosite (péricardite, pleurésie) peuvent précéder ou accompagner les atteintes articulaires.

Chez certains enfants, des manifestations oculaires telles qu'une uvéite antérieure peuvent survenir, parfois asymptomatique. Cette complication, surtout fréquente dans les formes oligoarticulaires, nécessite un dépistage régulier par un ophtalmologue.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic de l’AJI est clinique et repose sur l’observation d’une arthrite persistante de plus de six semaines chez un enfant de moins de 16 ans, après exclusion d’autres causes. Aucun test biologique ne permet à lui seul d'établir le diagnostic, mais des examens complémentaires peuvent soutenir l’orientation diagnostique ou évaluer l’activité inflammatoire.

La numération formule sanguine, la vitesse de sédimentation (VS), la protéine C-réactive (CRP), les auto-anticorps (facteur rhumatoïde, anticorps antinucléaires) et le typage HLA peuvent aider à caractériser la maladie. L'imagerie, notamment l'échographie ou l'IRM, permet d’objectiver l’inflammation synoviale, de détecter précocement les atteintes articulaires et de suivre l’évolution.

---

7. Traitement

Le traitement de l’AJI vise à contrôler l’inflammation, à préserver la fonction articulaire, à prévenir les complications et à améliorer la qualité de vie. Il repose sur une approche multidisciplinaire, alliant médicaments, rééducation, soutien psychologique et parfois chirurgie.

Les **anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS)** sont souvent utilisés en première intention. En cas de réponse insuffisante, les **corticostéroïdes**, les **antirhumatismaux modificateurs de la maladie (ARMM)** comme le méthotrexate, et les **biothérapies** (anti-TNF, anti-IL-1, anti-IL-6) sont introduits.

L’administration intra-articulaire de corticostéroïdes peut également être proposée dans certaines formes localisées. La physiothérapie et l’ergothérapie jouent un rôle clé dans la prévention des déformations et la récupération fonctionnelle. Une prise en charge ophtalmologique est essentielle dans les formes à risque d’uvéite.

---

8. Pronostic et complications

Le pronostic de l'AJI s'est considérablement amélioré grâce aux progrès thérapeutiques. Néanmoins, la maladie peut évoluer vers une chronicité, avec des poussées récurrentes et des séquelles articulaires. Le risque de retard de croissance, de déformation articulaire, de limitation fonctionnelle et d'atteinte oculaire doit être pris en compte.

Certaines formes, notamment l'AJI systémique avec complications macrophagiques (syndrome d'activation macrophagique), peuvent engager le pronostic vital. D'autres enfants conservent des douleurs chroniques ou développent une fatigue persistante, même en l'absence d'inflammation active.

Un suivi régulier, une éducation thérapeutique adaptée et un accompagnement psychosocial sont essentiels pour optimiser la prise en charge à long terme et favoriser une transition réussie vers la médecine adulte.

---

9. Perspectives de recherche

La recherche sur l'AJI continue de progresser dans plusieurs directions. Les efforts visent à mieux comprendre les mécanismes immunopathologiques de chaque sous-type afin de développer des traitements plus ciblés et personnalisés. La génétique, l'épigénétique et le microbiote intestinal font l'objet d'investigations approfondies.

De nouveaux biomarqueurs sont également recherchés pour améliorer le diagnostic précoce, prédire la réponse aux traitements ou détecter les rechutes. Les biothérapies de nouvelle génération et les inhibiteurs de voies intracellulaires comme les JAK-inhibiteurs offrent de nouvelles pistes thérapeutiques, actuellement en évaluation.

Enfin, les enjeux de qualité de vie, d’adaptation scolaire et de santé mentale des jeunes patients deviennent de plus en plus centraux dans les programmes de recherche clinique.

---

10. Références scientifiques

346,347,348,349,350,351,352

4. Lupus érythémateux disséminé juvénile

1. Définition et particularités pédiatriques

Le lupus érythémateux disséminé juvénile (LEDJ) est une maladie auto-immune systémique rare qui débute avant l’âge de 18 ans. Il s’agit de la forme pédiatrique du lupus érythémateux disséminé (LED), caractérisée par la production d’auto-anticorps dirigés contre des constituants du noyau cellulaire, entraînant une inflammation multisystémique chronique. La maladie se manifeste par une atteinte variable de la peau, des articulations, des reins, du système nerveux central, du sang et d'autres organes.

Comparativement à l’adulte, le LED juvénile est souvent plus sévère, avec une atteinte plus fréquente et précoce des organes vitaux, en particulier les reins et le système nerveux central. Son diagnostic est parfois difficile en raison d’une symptomatologie hétérogène et non spécifique, ce qui peut entraîner des retards de prise en charge.

---

2. Épidémiologie

Le LEDJ est une affection rare, représentant environ 10 à 20 % des cas de lupus érythémateux disséminé. Son incidence est estimée entre 0,3 et 0,9 pour 100 000 enfants par an, avec une prévalence variant selon les populations, atteignant jusqu’à 10 cas pour 100 000 dans certaines régions.

La maladie touche majoritairement les filles, avec un sex-ratio d’environ 4 à 5 pour 1. Ce déséquilibre est moins marqué avant la puberté, suggérant un rôle des hormones sexuelles dans la pathogenèse. Les adolescents sont plus fréquemment atteints que les jeunes enfants, et certaines populations (notamment d’origine afro-caribéenne, asiatique ou hispanique) présentent une forme plus sévère.

---

3. Physiopathologie

Le LEDJ résulte d’une dérégulation du système immunitaire, combinant une perte de tolérance vis-à-vis des antigènes nucléaires, une hyperactivation des cellules B, une production excessive d’auto-anticorps, et une activation anormale de l’immunité innée. Ces perturbations induisent la formation de complexes immuns circulants qui se déposent dans divers tissus, entraînant une inflammation et des lésions tissulaires.

Des facteurs génétiques, hormonaux, environnementaux (notamment certaines infections virales) et épigénétiques contribuent à cette dérégulation. Plusieurs gènes de susceptibilité ont été identifiés, impliquant notamment les voies de l'interféron de type I, des récepteurs Toll-like et des cytokines inflammatoires.

---

4. Manifestations cliniques

Les manifestations cliniques du LEDJ sont très variables, reflétant l'atteinte multisystémique de la maladie. Les plus fréquentes sont :

- **Signes généraux** : fatigue intense, fièvre inexpliquée, amaigrissement.
- **Manifestations cutanées** : érythème en ailes de papillon sur le visage, photosensibilité, lésions discoïdes, purpura, alopécie.
- **Atteinte articulaire** : arthralgies ou arthrites non érosives, souvent symétriques.
- **Atteinte rénale (lupus néphritique)** : protéinurie, hématurie, hypertension artérielle, syndrome néphrotique.
- **Atteinte neurologique** : céphalées, troubles cognitifs, convulsions, psychose, neuropathies.
- **Manifestations hématologiques** : anémie hémolytique, leucopénie, lymphopénie, thrombopénie.
- **Atteinte cardiovasculaire et pulmonaire** : péricardite, pleurésie, hypertension pulmonaire dans les formes graves.

Chez certains enfants, la maladie peut débuter brutalement par un tableau fébrile sévère simulant une infection aiguë, rendant le diagnostic d'autant plus complexe.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic du LEDJ repose sur une combinaison d'arguments cliniques, biologiques et immunologiques. Les critères de classification de l'EULAR/ACR (European League Against Rheumatism / American College of Rheumatology) adaptés à la pédiatrie sont souvent utilisés.

Les examens biologiques montrent fréquemment une anémie, une lymphopénie, une thrombopénie, une vitesse de sédimentation élevée et une CRP peu élevée sauf en cas de surinfection. Le dosage du complément (C3 et C4) est souvent abaissé.

Le bilan immunologique est central : présence d'anticorps antinucléaires (ANA), d'anticorps anti-ADN natif, anti-Sm, anti-phospholipides. Ces auto-anticorps orientent le diagnostic et peuvent aider à prédire les atteintes organiques.

Une biopsie rénale est indispensable en cas de suspicion de néphrite lupique pour en déterminer la classe histologique et guider le traitement.

---

6. Traitement

La prise en charge du LEDJ repose sur une stratégie individualisée, adaptée à la sévérité des atteintes et à l'évolution de la maladie. Elle combine traitement de fond, traitement des poussées et prévention des complications.

- **Les corticoïdes** sont le traitement de référence en phase aiguë, à posologie variable selon la gravité.
- **Les antipaludéens de synthèse**, en particulier l'hydroxychloroquine, sont prescrits de manière systématique pour leur effet immunomodulateur et protecteur cutané et rénal.
- **Les immunosuppresseurs** (azathioprine, mycophénolate mofétil, cyclophosphamide) sont utilisés dans les formes sévères, notamment en cas d'atteinte rénale ou neurologique.
- **Les biothérapies**, telles que le belimumab (anti-BLyS), sont indiquées en cas de LED réfractaire ou en complément des traitements classiques.

Un suivi ophtalmologique régulier est nécessaire sous hydroxychloroquine. Une attention particulière doit être portée à la prévention des infections, des complications osseuses et cardiovasculaires, ainsi qu'à la vaccination (hors contexte immunosuppresseur intense).

---

7. Pronostic et qualité de vie

Le pronostic vital du LEDJ s'est nettement amélioré au cours des dernières décennies grâce aux progrès thérapeutiques. Toutefois, la maladie reste grave et potentiellement invalidante. L'atteinte rénale constitue le principal facteur de mauvais

pronostic. Des séquelles peuvent persister, notamment sur le plan rénal, neurologique ou articulaire.

La qualité de vie peut être altérée par les douleurs chroniques, la fatigue, les effets secondaires des traitements et l'impact psychologique de la maladie. L'interruption scolaire, l'isolement social ou les troubles anxiodépressifs ne sont pas rares, justifiant un accompagnement pluridisciplinaire incluant soutien psychologique, aide à la scolarisation et éducation thérapeutique.

---

8. Perspectives de recherche

La recherche sur le LED juvénile s'oriente vers une meilleure compréhension des mécanismes immunopathologiques propres à l'enfant. Des études visent à identifier des biomarqueurs pronostiques ou thérapeutiques, à améliorer la stratification des risques, et à développer des traitements plus ciblés et moins toxiques.

Les biothérapies, les inhibiteurs de voies intracellulaires (inhibiteurs de JAK, inhibiteurs de BTK), ainsi que les approches de médecine personnalisée suscitent un intérêt croissant. L'impact du microbiote, l'influence des facteurs hormonaux ou environnementaux, ainsi que les stratégies de transition vers la médecine adulte constituent également des axes majeurs de recherche.

---

9. Références scientifiques

353,354,355,356,357,358,359

5. Purpura rhumatoïde (purpura de Henoch-Schönlein)

1. Définition et généralités

Le purpura rhumatoïde, aussi connu sous le nom de purpura de Henoch-Schönlein, est une vascularite systémique non nécrosante des petits vaisseaux. Il s'agit de la vascularite la plus fréquente chez l’enfant. Elle est caractérisée par le dépôt d’immunoglobuline A (IgA) au niveau des parois vasculaires, conduisant à une inflammation principalement cutanée, articulaire, digestive et rénale.

Cette maladie est généralement bénigne et autolimitée, mais certaines formes peuvent entraîner des complications, notamment rénales, nécessitant un suivi prolongé. Le purpura rhumatoïde survient le plus souvent après une infection des voies aériennes supérieures, suggérant un mécanisme immunitaire déclenché par une réponse antigénique anormale.

---

2. Épidémiologie

Le purpura rhumatoïde touche préférentiellement les enfants entre 3 et 10 ans, avec un pic d’incidence autour de 5 à 6 ans. Il est légèrement plus fréquent chez les garçons que chez les filles. L’incidence est estimée entre 10 et 20 cas pour 100 000 enfants par an.

Bien que cette maladie soit rare chez l'adulte, les cas adultes tendent à présenter une forme plus sévère, notamment sur le plan rénal. Chez l'enfant, le pronostic est en général bon, même si une surveillance prolongée est parfois nécessaire pour prévenir les séquelles.

---

3. Physiopathologie

Le mécanisme pathogène du purpura rhumatoïde repose sur une réaction immunitaire exagérée à un antigène, souvent infectieux. Cela entraîne la formation de complexes immuns contenant des IgA, qui se déposent dans les parois des petits vaisseaux, en particulier les capillaires, les veinules et les artérioles.

Ces dépôts provoquent une activation du complément, une infiltration de polynucléaires et une inflammation localisée, conduisant aux manifestations cliniques typiques. Les facteurs génétiques et environnementaux semblent également jouer un rôle, même si leur implication exacte reste mal définie.

---

4. Manifestations cliniques

Le tableau clinique du purpura rhumatoïde est typiquement plurifocal. Les signes peuvent apparaître de manière successive ou simultanée :

- **Manifestations cutanées** : purpura palpable symétrique, non thrombopénique, prédominant aux

membres inférieurs et aux fesses. Ces lésions peuvent être douloureuses ou prurigineuses.

- **Atteinte articulaire** : arthralgies ou arthrites transitoires, le plus souvent au niveau des chevilles et des genoux. L'évolution est généralement favorable sans séquelles.
- **Manifestations digestives** : douleurs abdominales aiguës, parfois accompagnées de vomissements, rectorragies, voire d'invagination intestinale, complication rare mais grave.
- **Atteinte rénale** : hématurie microscopique ou macroscopique, protéinurie, voire syndrome néphrotique ou glomérulonéphrite. Elle peut apparaître de manière retardée, jusqu'à plusieurs semaines après les premiers symptômes.
- **Autres atteintes** (plus rares) : orchite, œdèmes périphériques, atteinte neurologique centrale ou périphérique.

Les symptômes évoluent souvent par poussées successives sur plusieurs semaines, ce qui impose une vigilance accrue.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic du purpura rhumatoïde repose essentiellement sur la clinique, renforcée par des éléments biologiques et parfois histologiques. Il n'existe pas de test spécifique, mais les

critères de classification de l’EULAR/PRINTO/PRES permettent d’établir un diagnostic en pédiatrie.

Les examens biologiques révèlent généralement une inflammation modérée (élévation de la vitesse de sédimentation, parfois de la CRP). L’hémogramme est normal, ce qui permet d’exclure une thrombopénie purpurique. Le bilan urinaire est fondamental pour détecter une atteinte rénale.

La biopsie cutanée peut montrer une vascularite leucocytoclasique avec dépôts d’IgA dans les parois vasculaires. Elle est indiquée dans les formes atypiques ou en l’absence de purpura.

---

6. Traitement

Dans la majorité des cas, aucun traitement spécifique n’est nécessaire, en dehors d’un traitement symptomatique. L’évolution est le plus souvent spontanément favorable.

- **Analgésie** : le paracétamol est utilisé pour soulager les douleurs articulaires et abdominales.
- **Repos** : conseillé pendant les poussées, en particulier en cas de douleurs ou de fatigue.
- **Corticoïdes** : réservés aux formes modérées à sévères, notamment en cas de douleurs abdominales intenses, d’invagination intestinale ou de néphrite. Leur efficacité sur la prévention des complications rénales est discutée.

- **Suivi néphrologique** : essentiel dès les premiers signes d'atteinte rénale et à distance du début de la maladie. La surveillance régulière de la fonction rénale et de la protéinurie est indispensable.

Aucun traitement préventif n'a prouvé son efficacité pour éviter les rechutes, qui surviennent dans environ 30 % des cas, le plus souvent dans les mois suivant l'épisode initial.

---

7. Pronostic et complications

Le pronostic du purpura rhumatoïde chez l'enfant est globalement excellent. La plupart des enfants guérissent complètement en quelques semaines sans séquelles. Toutefois, les formes avec atteinte rénale sévère peuvent entraîner une maladie rénale chronique.

Les complications à surveiller incluent :

- **Complications digestives** : invagination intestinale, hémorragie digestive, ischémie mésentérique.
- **Complications rénales** : glomérulonéphrite persistante, hypertension artérielle, syndrome néphrotique, voire insuffisance rénale terminale dans de rares cas.
- **Complications rares** : convulsions, encéphalite, vascularites cérébrales.

Un suivi prolongé, surtout urinaire, est recommandé pendant au moins 6 mois à un an après l'épisode initial, voire plus en cas d'atteinte rénale.

---

8. Recherches et perspectives

Les recherches actuelles visent à mieux comprendre la physiopathologie de cette vascularite, en particulier le rôle des IgA et du système immunitaire mucosal. L'identification de biomarqueurs permettant de prédire l'évolution vers une forme rénale sévère représente un enjeu majeur.

Des études s'intéressent également à la génétique de la maladie, au rôle du microbiote intestinal, ainsi qu'à l'impact des infections virales, bactériennes et des vaccins dans le déclenchement des poussées. Le développement de nouvelles approches thérapeutiques ciblées pourrait améliorer la prise en charge des formes graves.

---

9. Références scientifiques

360,361,362,363,364,365,366

6. Maladie de Kawasaki

1. Définition et généralités

La maladie de Kawasaki est une vascularite aiguë fébrile, touchant préférentiellement les enfants de moins de cinq ans. Elle affecte les artères de moyen calibre, en particulier les artères coronaires, ce qui peut entraîner des complications cardiaques potentiellement graves. Elle est considérée comme la principale cause de cardiopathie acquise chez l'enfant dans les pays développés.

Cette affection est caractérisée par une inflammation systémique des vaisseaux sanguins, accompagnée de signes muco-cutanés typiques. Elle est souvent auto-limitée, mais peut avoir des séquelles durables, notamment sur le plan coronarien, si elle n'est pas diagnostiquée et traitée précocement.

---

2. Épidémiologie

La maladie de Kawasaki touche essentiellement les jeunes enfants, avec une incidence maximale entre 6 mois et 5 ans. Elle est plus fréquente chez les garçons et chez les enfants d'origine asiatique, en particulier japonaise. L'incidence varie selon les régions, atteignant des taux élevés au Japon (plus de 300 cas pour 100 000 enfants de moins de 5 ans par an), contre environ 10 à 20 pour 100 000 dans les pays occidentaux.

Bien que la maladie soit principalement pédiatrique, des cas d'adolescents et d'adultes ont été décrits, bien plus rares et souvent diagnostiqués tardivement.

---

3. Étiopathogénie

L'étiologie exacte de la maladie de Kawasaki demeure inconnue. Les hypothèses les plus probables impliquent une réponse immunitaire exacerbée chez des enfants génétiquement prédisposés à la suite d'une infection virale ou bactérienne.

L'inflammation vasculaire serait médiée par une activation incontrôlée du système immunitaire inné et adaptatif, entraînant une atteinte endothéliale. Cette inflammation diffuse des artères, en particulier coronaires, peut provoquer des lésions pariétales, des anévrismes, voire des thromboses.

Des facteurs génétiques ont été identifiés, notamment dans les populations asiatiques, suggérant un terrain immunogénétique favorable au développement de la maladie.

---

4. Manifestations cliniques

Le diagnostic repose sur un ensemble de critères cliniques, souvent précédés d'une phase prodromique fébrile non spécifique. La maladie évolue en trois phases : aiguë, subaiguë et convalescente.

Les signes cliniques principaux sont :

- **Fièvre persistante** depuis plus de 5 jours, souvent élevée, non réductible par les antipyrétiques classiques.
- **Conjonctivite bilatérale non purulente** sans œdème ni sécrétions.
- **Énanthème buccal** avec lèvres érythémateuses, fissurées, langue framboisée.
- **Éruption cutanée** polymorphe, souvent maculo-papuleuse, parfois urticarienne ou érythémateuse.
- **Adénopathie cervicale unilatérale**, non suppurée, mesurant plus de 1,5 cm.
- **Œdème et érythème des extrémités**, suivi d'une desquamation péri-unguéale typique à la phase de convalescence.

Tous ces signes ne sont pas toujours présents simultanément. En l'absence de la totalité des critères, on parle de **forme incomplète**, plus difficile à diagnostiquer, mais tout aussi à risque de complications cardiaques.

---

5. Complications

La principale complication est l'**atteinte cardiaque**, en particulier des **artères coronaires**, pouvant évoluer vers la formation d'anévrismes, de sténoses, ou de thromboses coronariennes. Sans traitement, environ 20 à 25 % des enfants développent des anévrismes coronariens.

Parmi les autres complications figurent :

- **Myocardite** et dysfonction ventriculaire.
- **Péricardite** et épanchement péricardique.
- **Valvulopathies**, en particulier atteinte de la valve mitrale.
- **Thromboses artérielles** périphériques ou coronariennes.

Les complications cardiaques peuvent survenir de manière précoce ou différée, et nécessitent une surveillance cardiologique prolongée.

---

6. Examens complémentaires

Les examens biologiques montrent une **inflammation systémique** avec élévation de la CRP, de la vitesse de sédimentation, hyperleucocytose, thrombocytose secondaire (surtout en phase subaiguë), et anémie inflammatoire.

Une échocardiographie transthoracique est systématiquement réalisée pour évaluer l'état des coronaires et la fonction cardiaque. En cas d'anomalies, d'autres examens peuvent être indiqués, comme l'IRM cardiaque, le scanner coronaire ou la coronarographie.

Le diagnostic différentiel inclut notamment les infections virales, les syndromes toxiniques (scarlatine, syndrome de choc toxique), et d'autres vascularites pédiatriques, comme le

syndrome de Kawasaki-like dans le contexte du MIS-C (syndrome inflammatoire multi-systémique post-COVID-19).

---

7. Traitement

Le traitement de la maladie de Kawasaki repose sur l'administration précoce d'**immunoglobulines intraveineuses (IVIG)** à forte dose (2 g/kg en une perfusion), idéalement dans les dix premiers jours de la maladie, ce qui réduit significativement le risque d'anévrismes coronariens.

Un traitement par **acide acétylsalicylique (aspirine)** est également instauré : à forte dose pendant la phase aiguë pour ses propriétés anti-inflammatoires, puis à faible dose en prévention des complications thromboemboliques.

En cas de résistance aux IVIG (absence de réponse dans les 36 à 48 heures), des traitements de seconde ligne sont proposés : corticoïdes, inhibiteurs de l'IL-1 (anakinra), anti-TNF (infliximab), ou immunosuppresseurs dans les formes sévères ou réfractaires.

Le suivi repose sur un bilan cardiologique régulier, ajusté selon le risque coronaire initial.

---

8. Pronostic

Avec un traitement précoce et adapté, le pronostic de la maladie de Kawasaki est généralement bon. Le risque

d’anévrismes coronariens est réduit à moins de 5 % avec les IVIG administrées à temps.

Cependant, les formes graves ou atypiques peuvent évoluer vers des complications cardiaques à long terme, nécessitant un suivi cardiologique étroit, parfois à vie. Les anévrismes géants ou calcifiés exposent à un risque accru d’ischémie myocardique, d’infarctus, voire de mort subite.

Les enfants guéris sans atteinte coronaire évoluent généralement sans séquelles, bien que certaines études suggèrent une possible dysfonction endothéliale tardive.

---

9. Perspectives de recherche

Les recherches actuelles s’orientent vers une meilleure compréhension des mécanismes immunitaires impliqués dans la maladie, avec l’espoir de découvrir des biomarqueurs précoces de sévérité, voire une cause infectieuse spécifique.

Le lien avec le MIS-C post-COVID-19 a ravivé l’intérêt pour cette maladie, suggérant des similitudes physiopathologiques avec d'autres syndromes inflammatoires. Des essais cliniques évaluent également l’efficacité de nouveaux immunomodulateurs dans les formes résistantes.

Enfin, des registres internationaux visent à suivre l’évolution des patients atteints de formes graves, pour affiner les protocoles de surveillance et de traitement à long terme.

---

10. Références scientifiques

367,368,369,370,371,372,373

7. Maladie de Crohn

1. Définition et généralités

La maladie de Crohn est une affection inflammatoire chronique de l'intestin appartenant au groupe des maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (MICI). Elle peut toucher l'ensemble du tractus digestif, de la bouche à l'anus, avec une prédilection pour la région iléocæcale. Elle se caractérise par une inflammation transmurale, segmentaire et discontinue.

C'est une pathologie évoluant par poussées entrecoupées de phases de rémission, avec un risque de complications locales (fistules, sténoses) ou systémiques (retard de croissance, atteintes extra-digestives). Le diagnostic et la prise en charge sont complexes et requièrent une approche multidisciplinaire, notamment en pédiatrie.

---

2. Épidémiologie

La maladie de Crohn connaît une incidence croissante dans les pays industrialisés, y compris chez les enfants et les adolescents. Elle touche environ 100 à 300 personnes pour 100 000 habitants, avec une incidence annuelle avoisinant 5 à 10 cas pour 100 000 enfants.

Elle débute dans 10 à 25 % des cas avant l'âge de 18 ans. Une légère prédominance masculine est observée en pédiatrie.

L’augmentation de l’incidence chez l’enfant suggère l’influence croissante de facteurs environnementaux, notamment alimentaires et microbiotiques.

---

3. Étiopathogénie

La maladie de Crohn résulte d’une interaction complexe entre des facteurs génétiques, immunitaires, microbiens et environnementaux.

Sur le plan génétique, plusieurs gènes de susceptibilité ont été identifiés, en particulier NOD2/CARD15, associés à une forme iléale et compliquée. Toutefois, la maladie ne suit pas un mode de transmission mendélien classique.

Le dérèglement du système immunitaire intestinal, notamment une réponse inadaptée aux bactéries commensales, entraîne une inflammation chronique. Le microbiote intestinal est altéré, avec une perte de diversité et une prolifération de bactéries pro-inflammatoires.

Parmi les facteurs environnementaux, le tabagisme passif, une alimentation ultra-transformée, une hygiène excessive et certaines infections précoces sont suspectés de favoriser l’émergence de la maladie.

---

4. Manifestations cliniques

Les symptômes varient selon la localisation et la sévérité de l’atteinte, et peuvent être non spécifiques au début, en particulier chez l’enfant. Les principales manifestations digestives incluent :

- **Douleurs abdominales chroniques**, souvent dans la fosse iliaque droite.
- **Diarrhée chronique**, parfois sanglante ou glaireuse.
- **Amaigrissement** et **retard staturo-pondéral** en pédiatrie, parfois révélateurs.
- **Fièvre**, asthénie, anorexie.
- **Masse abdominale** ou **signe occlusif** en cas de sténose.

Les manifestations extra-digestives sont fréquentes :

- **Atteintes articulaires** (arthrites périphériques ou sacro-iléites).
- **Atteintes cutanéo-muqueuses** (érythème noueux, aphtes).
- **Atteinte oculaire** (uvéite).
- **Complications hépato-biliaires** (hépatite auto-immune, cholangite).
- **Retard pubertaire** chez l’adolescent.

Le début insidieux peut retarder le diagnostic, en particulier chez les enfants dont la symptomatologie digestive est peu marquée.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, biologiques, endoscopiques, histologiques et radiologiques. Aucune exploration seule ne suffit à affirmer le diagnostic.

- **Bilan biologique** : syndrome inflammatoire (CRP, VS), anémie, hypoalbuminémie, carences nutritionnelles.
- **Calprotectine fécale** : marqueur sensible de l'inflammation intestinale.
- **Endoscopie digestive** : met en évidence des lésions segmentaires, ulcérées, parfois fistulisées. La coloscopie avec iléoscopie est essentielle.
- **Histologie** : inflammation transmurale, granulomes épithélioïdes non caséeux (inconstants).
- **Imagerie** : IRM entérographique et échographie pour explorer l'intestin grêle, détecter les sténoses ou fistules.

Le diagnostic différentiel inclut notamment la rectocolite hémorragique, les infections digestives chroniques, et certaines maladies auto-inflammatoires ou immunodéficiences.

---

6. Prise en charge thérapeutique

La prise en charge vise à induire puis maintenir la rémission, prévenir les complications et préserver la croissance chez l'enfant. Elle repose sur un traitement médical, nutritionnel, parfois chirurgical, et sur un accompagnement psychologique.

Traitement de la poussée :

- **Corticothérapie** (systémique ou locale) : efficace pour induire la rémission, mais non recommandée à long terme.
- **Nutrition entérale exclusive** (enfant) : traitement de première ligne non pharmacologique, particulièrement utile dans les formes iléales.
- **Immunomodulateurs** : azathioprine, méthotrexate, utilisés pour maintenir la rémission.
- **Biothérapies** : anti-TNF (infliximab, adalimumab), anti-intégrines ou anti-IL-12/23 en cas d'échec ou de formes sévères.
- **Antibiotiques** : parfois utilisés dans les formes fistulisantes ou périnéales.

Prise en charge nutritionnelle : une attention particulière est portée à la croissance, à l'état nutritionnel, aux carences en fer, vitamine D, B12 et folates.

Traitement chirurgical : indiqué en cas de sténose, d'abcès, de fistules réfractaires, ou de complications aiguës (occlusion,

perforation). Il ne guérit pas la maladie mais peut soulager certaines complications.

---

7. Pronostic et complications

La maladie de Crohn est chronique, sans guérison définitive à ce jour. Elle évolue par poussées, entrecoupées de rémissions plus ou moins longues. Le pronostic dépend de la précocité du diagnostic, de la sévérité initiale et de la réponse au traitement.

Chez l'enfant, le risque de **retard de croissance** ou de **troubles pubertaires** justifie une surveillance régulière. À long terme, la maladie peut entraîner :

- **Complications digestives** : fistules, sténoses, malabsorption, abcès.
- **Complications extra-digestives** : ostéoporose, atteinte oculaire, arthropathies.
- **Altération de la qualité de vie** : fatigue chronique, retentissement scolaire et psychosocial.

Une surveillance régulière est indispensable, notamment pour le dépistage du cancer colorectal chez les patients à risque (formes étendues ou durables).

---

8. Perspectives de recherche

Les recherches actuelles visent à affiner la compréhension des mécanismes immunitaires et microbiotiques impliqués dans la maladie. L'identification de **biomarqueurs prédictifs** de la sévérité ou de la réponse thérapeutique constitue un objectif majeur.

Des travaux explorent de nouveaux traitements, ciblant les cytokines, les voies intracellulaires (inhibiteurs de JAK), ou modulant le microbiote (transplantation fécale, probiotiques de nouvelle génération). L'individualisation des traitements, grâce à la médecine de précision, est également une voie prometteuse.

Chez l'enfant, des efforts spécifiques sont menés pour limiter les effets secondaires des traitements, préserver la croissance, et améliorer l'adhésion thérapeutique à long terme.

---

9. Références scientifiques

373,374,375,376,377,378,379,380

8. Rectocolite hémorragique

1. Définition et généralités

La rectocolite hémorragique (RCH) est une maladie inflammatoire chronique de l’intestin (MICI) qui touche exclusivement le côlon et le rectum. Elle se caractérise par une inflammation continue, non transmurale, commençant au rectum et pouvant s’étendre de manière variable vers le côlon proximal. Contrairement à la maladie de Crohn, elle n'affecte pas l’intestin grêle ni d’autres segments du tube digestif.

C’est une pathologie évolutive, marquée par des phases de poussées inflammatoires et de rémissions. Bien que souvent diagnostiquée à l’âge adulte, elle peut survenir dès l’enfance et représenter un défi particulier sur le plan diagnostique et thérapeutique.

---

2. Épidémiologie

La RCH représente environ un tiers des MICI pédiatriques. Elle est moins fréquente que la maladie de Crohn chez l’enfant, mais son incidence est en augmentation, comme l’ensemble des maladies inflammatoires de l’intestin. En Europe et en Amérique du Nord, l’incidence pédiatrique varie de 0,5 à 2 cas pour 100 000 enfants par an.

La maladie peut débuter dès la petite enfance, et plus rarement avant l’âge de deux ans (forme très précoce, à composante

génétique parfois identifiée). Aucune prédominance nette de sexe n’est observée chez l’enfant.

---

3. Étiopathogénie

La RCH résulte d’un déséquilibre immunologique chronique entre le microbiote intestinal, la barrière muqueuse, et le système immunitaire de l’hôte, dans un contexte de prédisposition génétique.

Plusieurs gènes ont été associés à une susceptibilité accrue à la RCH, notamment ceux impliqués dans la régulation de la réponse immunitaire innée et adaptative. Le microbiote intestinal des patients atteints présente une diversité réduite, une instabilité et une composition altérée.

Parmi les facteurs environnementaux suspectés, on retrouve l’alimentation moderne, les infections précoces, la prise d’antibiotiques dans la petite enfance, le stress et, dans une moindre mesure, le mode d’accouchement. Contrairement à la maladie de Crohn, le tabagisme actif semble protéger contre la RCH.

---

4. Manifestations cliniques

Chez l’enfant, la RCH se manifeste généralement de façon progressive, bien que certaines formes puissent débuter de manière aiguë. Les symptômes les plus fréquents sont :

- **Rectorragies** : présence de sang rouge mêlé aux selles ou en nappage.
- **Diarrhée chronique**, parfois impérieuse, avec ou sans douleurs abdominales.
- **Syndrome rectal** : ténesmes, émissions glairo-sanglantes fréquentes, douleurs à la défécation.
- **Altération de l'état général**, fièvre, fatigue, perte de poids dans les formes étendues.
- **Retard de croissance** ou **anémie** dans les cas prolongés.

La sévérité clinique varie selon l'étendue de la maladie :

- **Rectite** : inflammation limitée au rectum.
- **RCH distale** : atteinte du rectum et du côlon sigmoïde.
- **Pancolite** : atteinte de l'ensemble du côlon, souvent plus grave, plus fréquente chez l'enfant.

Des manifestations extra-digestives peuvent également apparaître : arthrites, érythème noueux, aphtes buccaux, atteintes hépatiques (hépatite auto-immune, cholangite sclérosante primitive).

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur une approche intégrée, combinant données cliniques, biologiques, endoscopiques, histologiques et radiologiques.

- **Biologie** : élévation des marqueurs inflammatoires (CRP, VS), anémie inflammatoire, hypoalbuminémie.
- **Calprotectine fécale** : marqueur très sensible de l'inflammation intestinale.
- **Endoscopie** : coloscopie indispensable, montrant une inflammation continue, commençant au rectum, avec ulcérations, perte du relief muqueux, friabilité.
- **Histologie** : infiltration lymphoplasmocytaire, abcès cryptiques, altération de la crypte.
- **Imagerie** : utile pour évaluer l'extension (entéro-IRM pour exclure une atteinte grêlique dans un doute diagnostique).

La distinction avec la maladie de Crohn est parfois délicate, surtout en début d'évolution. Des formes indéterminées (MICI non classée) sont possibles, en particulier chez l'enfant.

---

6. Traitement

La prise en charge vise à contrôler l'inflammation, améliorer la qualité de vie, prévenir les complications et assurer une

croissance normale. Elle repose sur une stratégie thérapeutique adaptée à la sévérité et à l’étendue de la maladie.

Traitement des poussées :

- **Aminosalicylés (5-ASA)** : traitement de première intention pour les formes légères à modérées. Administration orale ou locale (suppositoires, lavements).
- **Corticothérapie** : systémique (prednisone) pour les formes modérées à sévères. Utilisation courte pour induire la rémission.
- **Corticoïdes locaux** : budésonide rectal pour les formes distales.
- **Biothérapies** : anti-TNF (infliximab) indiqués en cas d’échec des traitements conventionnels ou de formes sévères.
- **Immunosuppresseurs** : azathioprine ou méthotrexate pour la prévention des rechutes.
- **Inhibiteurs de JAK** : en cours d’évaluation pour les formes résistantes.

Traitement de fond : les 5-ASA restent la base en pédiatrie pour le maintien de la rémission dans les formes légères à modérées. Les biothérapies sont progressivement introduites plus tôt dans la stratégie thérapeutique en cas de maladie sévère ou étendue.

Soutien nutritionnel : une évaluation régulière de la croissance, de la nutrition et des carences vitaminiques est essentielle.

Soutien psychologique et éducatif : l'implication d'une équipe pluridisciplinaire est indispensable pour accompagner l'enfant et sa famille.

---

7. Complications et pronostic

La RCH est une maladie chronique, avec des rechutes possibles malgré les traitements. La surveillance régulière est cruciale pour adapter la prise en charge et dépister les complications, en particulier :

- **Colite aiguë grave** : urgence thérapeutique, nécessitant hospitalisation.
- **Résistance aux traitements** : pouvant conduire à une colectomie.
- **Risque carcinologique** : augmentation du risque de cancer colorectal après 8 à 10 ans d'évolution pancolique. Une surveillance endoscopique régulière est indiquée.

Chez l'enfant, la maladie peut avoir un impact important sur la croissance, la puberté, la scolarité et la qualité de vie. Néanmoins, avec une prise en charge précoce et adaptée, la majorité des enfants parvient à mener une vie normale.

---

8. Perspectives

Les progrès en immunologie et en génétique permettent de mieux comprendre la pathogénie de la RCH, ouvrant la voie à des traitements plus ciblés. La médecine personnalisée, l'optimisation de la surveillance endoscopique et l'intégration de la qualité de vie dans les critères de décision thérapeutique deviennent des priorités.

Des essais sont en cours sur de nouvelles classes thérapeutiques (inhibiteurs sélectifs de cytokines, agents microbiotiques) et sur la modulation du microbiote intestinal. L'objectif est de réduire l'utilisation prolongée des corticoïdes et de favoriser des remissions durables dès l'enfance.

---

9. Références scientifiques

381,382,383,384,385,386

9. Thyroïdite de Hashimoto

1. Définition et généralités

La thyroïdite de Hashimoto, également appelée thyroïdite lymphocytaire chronique, est une maladie auto-immune touchant la glande thyroïde. Elle est la cause la plus fréquente d'hypothyroïdie acquise chez l'enfant et l'adolescent dans les pays industrialisés. Elle résulte d'une infiltration lymphocytaire de la glande, entraînant une destruction progressive des cellules thyroïdiennes, une fibrose et une perte progressive de la fonction hormonale.

Décrite pour la première fois par Hakaru Hashimoto en 1912, cette pathologie est insidieuse, parfois asymptomatique au début, mais potentiellement responsable de nombreuses manifestations cliniques lorsqu'elle évolue.

---

2. Épidémiologie

La thyroïdite de Hashimoto est la plus fréquente des maladies auto-immunes pédiatriques. Elle touche environ 1 à 2 % des enfants, avec une nette prédominance féminine (jusqu'à 5 filles pour 1 garçon). La maladie se déclare le plus souvent à la période pubertaire, mais peut également survenir plus tôt, parfois dès l'âge de 3 à 5 ans.

La prévalence est plus élevée chez les enfants porteurs de certaines maladies associées, notamment :

- Le syndrome de Down (trisomie 21)
- Le syndrome de Turner
- Le diabète de type 1
- La maladie cœliaque
- Le vitiligo ou d'autres pathologies auto-immunes familiales

---

3. Physiopathologie

La thyroïdite de Hashimoto est le fruit d'un dysfonctionnement immunitaire dans lequel le système immunitaire identifie à tort la thyroïde comme une cible à éliminer. Les lymphocytes T cytotoxiques infiltrent la glande et déclenchent une réaction inflammatoire chronique.

Des auto-anticorps dirigés contre les composants thyroïdiens sont produits, notamment :

- Les anticorps anti-thyroperoxydase (anti-TPO)
- Les anticorps anti-thyroglobuline (anti-Tg)

Cette agression immunitaire entraîne une destruction progressive du tissu thyroïdien, une fibrose, et in fine une hypothyroïdie plus ou moins complète. Le développement de la maladie est influencé par des facteurs génétiques (HLA, CTLA-4) et environnementaux (infections virales, carences en iode, stress).

4. Manifestations cliniques

Chez l’enfant, la thyroïdite de Hashimoto est souvent silencieuse au début. Le diagnostic est parfois posé fortuitement lors d’un bilan de croissance ralentie ou d’une anomalie thyroïdienne à la palpation.

Les manifestations peuvent inclure :

- **Un goitre** : ferme, indolore, diffus, parfois asymétrique
- **Un ralentissement staturo-pondéral**
- **Une asthénie persistante, une frilosité, une constipation**
- **Une pâleur, une peau sèche, des cheveux cassants**
- **Un ralentissement psychomoteur, une baisse des performances scolaires**
- **Une bradycardie ou des troubles menstruels à la puberté**

Dans de rares cas, la maladie peut débuter par une phase transitoire d’hyperthyroïdie modérée, appelée **thyrotoxicose d’Hashimoto**, due à la libération massive d’hormones par les cellules détruites.

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, biologiques et échographiques.

- **Bilan thyroïdien** :
  - TSH élevée (hypothyroïdie franche ou subclinique)
  - T4 libre basse dans les formes symptomatiques
- **Auto-anticorps** :
  - Anti-TPO positifs dans plus de 90 % des cas
  - Anti-thyroglobuline également fréquents mais moins spécifiques
- **Échographie thyroïdienne** :
  - Glande hypoéchogène, hétérogène, augmentée de volume
  - Présence possible de nodules ou de kystes
- **Autres examens** :
  - Bilan complémentaire à la recherche de maladies associées auto-immunes

---

6. Évolution et complications

L'évolution est progressive et chronique. La maladie peut rester longtemps infraclinique ou n'évoluer que très lentement. Dans

d’autres cas, elle conduit à une hypothyroïdie franche, nécessitant un traitement substitutif à vie.

Les complications potentielles sont :

- **Hypothyroïdie non traitée** : retentissement sur la croissance, le développement pubertaire, les performances scolaires
- **Goitre compressif** rare mais possible
- **Nodules thyroïdiens** : la majorité sont bénins, mais leur surveillance est indispensable
- **Association avec d'autres maladies auto-immunes** : diabète de type 1, maladie cœliaque, lupus

---

7. Prise en charge

Le traitement repose sur la substitution hormonale par **lévothyroxine** (L-thyroxine), visant à normaliser la TSH et la T4 libre, et à éviter les signes cliniques d’hypothyroïdie.

Indications du traitement :

- Hypothyroïdie clinique : traitement systématique
- Hypothyroïdie subclinique persistante avec TSH >10 mUI/L
- Goitre gênant ou croissance ralentie
- Enfant avec comorbidité auto-immune

Modalités :

- Administration quotidienne, à jeun, le matin
- Surveillance régulière de la TSH (tous les 3 à 6 mois au début)
- Ajustement selon la croissance et le développement pubertaire

Éducation thérapeutique : une information claire à l'enfant et à la famille est essentielle pour assurer l'observance et comprendre le caractère chronique du traitement.

---

8. Pronostic

Avec un traitement adéquat, le pronostic est excellent. L'enfant retrouve un développement normal et une qualité de vie satisfaisante. La thyroïdite de Hashimoto n'évolue pas vers une hyperthyroïdie permanente et n'entraîne pas de handicap si elle est bien prise en charge.

Une surveillance au long cours est nécessaire, car la maladie reste active sur le plan immunologique et peut s'associer à d'autres atteintes auto-immunes. L'évolution vers une hypothyroïdie définitive est fréquente, surtout si les anticorps restent positifs et si la glande est fortement hypoéchogène à l'échographie.

---

9. Références scientifiques

387,388,389,390,391,392

10.Psoriasis

1. Définition et généralités

Le psoriasis est une dermatose inflammatoire chronique, non contagieuse, à composante auto-immune, qui touche environ 1 à 3 % de la population générale. Lorsqu'il débute dans l'enfance ou l'adolescence, on parle de **psoriasis pédiatrique**, représentant jusqu'à un tiers des cas.

Il se manifeste principalement par des lésions érythémato-squameuses bien délimitées, d'évolution chronique, siégeant préférentiellement sur les zones de frottement. Au-delà de l'atteinte cutanée, le psoriasis pédiatrique peut avoir un retentissement important sur la qualité de vie, la santé mentale, et parfois s'associer à d'autres affections inflammatoires, notamment articulaires.

---

2. Épidémiologie

Le psoriasis de l'enfant peut survenir dès la première année de vie, bien qu'il soit plus fréquent après l'âge de 5 ans. Il existe une **prédominance familiale**, avec un antécédent de psoriasis chez un parent dans plus de 30 % des cas.

Le sexe ratio est généralement équilibré, mais certaines formes, notamment les atteintes unguéales et articulaires, semblent légèrement plus fréquentes chez les garçons.

Le psoriasis infantile est souvent sous-diagnostiqué ou confondu avec d'autres dermatoses fréquentes de l’enfant, telles que l’eczéma ou les mycoses.

---

3. Physiopathologie

Le psoriasis est le résultat d’une **activation anormale du système immunitaire inné et adaptatif**, entraînant une **prolifération excessive des kératinocytes** et une **inflammation cutanée chronique**.

La cascade immunologique est dominée par l’axe **IL-23/Th17/IL-17**, conduisant à une infiltration dermique par des cellules T, des cytokines pro-inflammatoires (TNF-α, IL-17, IL-22) et une dysrégulation de l’épiderme.

Des facteurs génétiques jouent un rôle essentiel. Le gène **HLA-C*06:02** est fortement associé aux formes précoces. D’autres polymorphismes touchent les voies de signalisation immunitaire. Des facteurs environnementaux peuvent déclencher ou aggraver les poussées : infections streptococciques, stress, traumatismes cutanés (phénomène de Koebner), certains médicaments.

---

4. Formes cliniques

Le psoriasis chez l’enfant présente des particularités cliniques distinctes des formes adultes. Les principales formes pédiatriques sont :

- **Psoriasis en plaques (vulgaire)** : forme la plus fréquente. Plaques érythémateuses bien limitées, recouvertes de squames argentées, localisées aux coudes, genoux, cuir chevelu, fesses.
- **Psoriasis du siège** : fréquent chez le nourrisson. Rougeur nette, sans squames, pouvant mimer un érythème fessier rebelle.
- **Psoriasis guttata** : petites lésions en gouttes, souvent déclenchées par une angine streptococcique.
- **Psoriasis du cuir chevelu** : très fréquent, avec squames épaisses, parfois croûteuses.
- **Psoriasis unguéal** : atteinte des ongles, avec piqueté, décollement ou épaississement.
- **Psoriasis pustuleux ou érythrodermique** : formes rares mais graves, nécessitant une hospitalisation.
- **Psoriasis arthropathique (arthrite psoriasique)** : rare chez l'enfant, mais important à dépister précocement.

Les démangeaisons sont fréquentes, contrairement à ce que l'on observe souvent chez l'adulte.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic du psoriasis est **clinique**, basé sur l'aspect des lésions et leur localisation. Une **biopsie cutanée** est rarement

nécessaire, sauf en cas de doute diagnostique (eczéma, dermatophytie, lupus).

Certains éléments orientent vers le psoriasis :

- L’aspect bien limité des plaques
- La présence de squames épaisses, blanchâtres
- La symétrie des lésions
- Le phénomène de Koebner (apparition de lésions sur zones traumatisées)
- Les antécédents familiaux

Il est important de rechercher une **arthrite associée** par un interrogatoire systématique (douleurs articulaires, raideur matinale, tuméfactions).

---

6. Évolution et impact

Le psoriasis est une affection **chronique, à évolution par poussées**, entrecoupées de rémissions plus ou moins longues. Certains enfants peuvent guérir ou présenter une amélioration durable à l’adolescence, mais beaucoup évoluent vers un psoriasis persistant à l’âge adulte.

L’impact psychologique peut être majeur, en particulier si les lésions sont visibles (visage, mains, cuir chevelu) ou étendues. Des troubles de l’estime de soi, des signes anxieux ou

dépressifs, un isolement social ou un harcèlement scolaire peuvent survenir.

---

7. Traitement

Le traitement vise à **réduire l'inflammation, contrôler les lésions et améliorer la qualité de vie**. Il dépend de la sévérité, de l'âge de l'enfant, de la localisation des lésions et de la réponse aux thérapeutiques.

Traitements topiques (formes légères à modérées) :

- **Corticoïdes locaux** : traitement de première ligne. Utilisation courte, puissance adaptée à la zone.
- **Dérivés de la vitamine D (calcipotriol)** : souvent associés aux corticoïdes.
- **Kératolytiques (acide salicylique)** : utiles pour décaper les squames épaisses.
- **Emollients** : fondamentaux pour restaurer la barrière cutanée et limiter les poussées.

Photothérapie UVB : en cas de forme étendue ou résistante. Bien tolérée chez l'enfant, mais nécessite un encadrement spécialisé.

Traitements systémiques (formes modérées à sévères) :

- **Méthotrexate** : le plus utilisé chez l'enfant. Bon contrôle de la maladie, surveillance hépatique requise.

- **Cyclosporine** : réservé aux formes sévères ou réfractaires, traitement de courte durée.
- **Rétinoïdes** (acitretine) : utilisables dans certaines formes pustuleuses.
- **Biothérapies** :
    - **Anti-TNF (étanercept, adalimumab)**
    - **Anti-IL-17 ou IL-23 (secukinumab, ustekinumab)**
      Efficaces dans les formes sévères, chroniques ou arthropathiques. Leur usage est validé chez les enfants à partir de 6 ou 12 ans selon les molécules.

Soutien psychologique et éducatif : indispensable pour aider l'enfant à gérer la maladie, renforcer l'observance et limiter les répercussions psychologiques.

---

8. Comorbidités et surveillance

Le psoriasis pédiatrique peut s'associer à diverses comorbidités :

- **Arthrite psoriasique** : dépistage régulier nécessaire
- **Syndrome métabolique** : surpoids, dyslipidémie, insulinorésistance

- **Maladies inflammatoires intestinales**, notamment la maladie de Crohn
- **Troubles anxiodépressifs**

La surveillance régulière permet de dépister les comorbidités, adapter les traitements et limiter les effets indésirables des médicaments systémiques.

---

9. Perspectives

La compréhension croissante des mécanismes immunopathologiques du psoriasis a permis l'émergence de thérapies ciblées, plus efficaces et mieux tolérées. Les biothérapies ont révolutionné la prise en charge des formes sévères, même en pédiatrie.

La recherche actuelle se concentre sur :

- L'optimisation de la prise en charge précoce pour prévenir les formes chroniques
- Le développement de traitements topiques plus efficaces et moins irritants
- L'intégration de la qualité de vie comme indicateur central de suivi
- L'individualisation des stratégies thérapeutiques selon les phénotypes cliniques et génétiques

---

10. Références scientifiques

393,394,395,396,397,398

Chapitre IV. Troubles neurologiques et psychiatriques de l’enfant

1. Épilepsie

1. Définition et généralités

L’épilepsie est une maladie neurologique chronique caractérisée par la survenue de crises épileptiques récurrentes. Ces crises sont provoquées par une activité électrique anormale et excessive dans le cerveau, ce qui entraîne des manifestations cliniques variées allant de pertes de conscience à des mouvements involontaires ou des altérations sensorielles. Pour qu’un diagnostic d’épilepsie soit posé, il faut généralement qu’une personne ait eu au moins deux crises non provoquées à plus de 24 heures d’intervalle.

Cette affection touche environ 1 % de la population mondiale. Elle peut apparaître à tout âge, mais elle est plus fréquemment diagnostiquée chez les enfants et les personnes âgées. Les formes et les causes de l’épilepsie sont nombreuses, ce qui rend sa prise en charge particulièrement complexe et individualisée.

---

2. Causes et facteurs de risque

L’épilepsie peut être causée par une variété de conditions affectant le cerveau. On distingue généralement les formes **idiopathiques** (sans cause identifiable) des formes **symptomatiques** (associées à une lésion ou une anomalie cérébrale identifiable).

Parmi les causes connues, on retrouve les lésions cérébrales périnatales, les traumatismes crâniens, les tumeurs cérébrales, les infections du système nerveux central (comme la méningite ou l'encéphalite), les malformations cérébrales congénitales, les accidents vasculaires cérébraux et certaines maladies génétiques. Chez l'enfant, des troubles métaboliques ou des anomalies du développement cérébral peuvent également être impliqués.

Les facteurs de risque incluent notamment les antécédents familiaux d'épilepsie, les complications à la naissance, les antécédents de convulsions fébriles et les lésions cérébrales acquises.

---

3. Types de crises épileptiques

Les crises épileptiques sont classées selon leur origine et leur présentation clinique. On distingue principalement les **crises focales** et les **crises généralisées**.

Les crises **focales** (ou partielles) prennent naissance dans une région spécifique du cerveau. Elles peuvent se manifester par des mouvements anormaux d'un membre, des sensations inhabituelles, des troubles du langage ou une altération de la conscience. Certaines de ces crises peuvent évoluer vers une généralisation secondaire, impliquant alors l'ensemble du cerveau.

Les crises **généralisées**, en revanche, concernent simultanément les deux hémisphères cérébraux. Elles incluent

notamment les crises tonico-cloniques (avec perte de conscience et convulsions), les absences (surtout chez l’enfant), les crises myocloniques (secousses musculaires brèves), les crises atoniques (perte brutale du tonus musculaire) et les crises toniques (contractions musculaires soutenues).

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de l’épilepsie repose avant tout sur une **évaluation clinique** détaillée. Le neurologue recueille l’historique des crises, les antécédents médicaux et les circonstances de survenue. Les témoignages de témoins oculaires ou des enregistrements vidéo peuvent être précieux.

L’**électroencéphalogramme (EEG)** est l’outil clé pour identifier une activité électrique cérébrale anormale typique de l’épilepsie. Dans certains cas, un enregistrement prolongé ou une EEG vidéo est nécessaire pour capturer les crises.

Des examens d’imagerie cérébrale, notamment l’**IRM cérébrale**, permettent de détecter d’éventuelles anomalies structurelles. Des tests génétiques ou métaboliques peuvent être réalisés si une cause héréditaire ou métabolique est suspectée, en particulier chez l’enfant.

---

5. Traitement et prise en charge

Le traitement de l’épilepsie vise à prévenir la survenue des crises et à améliorer la qualité de vie des patients. Le traitement

de première intention repose généralement sur les **médicaments antiépileptiques**. Leur choix dépend du type de crise, de l’âge du patient, de la présence d’autres pathologies et des effets secondaires potentiels.

Environ deux tiers des patients répondent favorablement à un traitement médicamenteux. Chez les autres, on parle d’épilepsie réfractaire. Dans ces cas, des **traitements non médicamenteux** peuvent être envisagés : la **chirurgie de l’épilepsie** (ablation d’un foyer épileptique), la **stimulation du nerf vague** ou la **stimulation cérébrale profonde**.

Chez certains enfants, notamment ceux atteints de syndromes épileptiques particuliers, un **régime cétogène** (pauvre en glucides et riche en graisses) peut réduire significativement la fréquence des crises.

Un accompagnement psychologique, une rééducation cognitive, et une adaptation du cadre scolaire ou professionnel peuvent également être nécessaires pour une prise en charge globale.

---

6. Conséquences et qualité de vie

L’épilepsie peut avoir un impact considérable sur la vie quotidienne, surtout si les crises sont fréquentes ou imprévisibles. Les personnes épileptiques peuvent rencontrer des difficultés dans la scolarité, l’emploi, les relations sociales et l’autonomie. Des restrictions peuvent s’appliquer à la conduite automobile ou à certaines professions.

Par ailleurs, des troubles associés sont fréquents, tels que l’anxiété, la dépression, les troubles du sommeil ou les difficultés cognitives. Chez les enfants, l’épilepsie peut perturber le développement scolaire, social et émotionnel.

L’adhésion au traitement, le soutien familial et l’éducation thérapeutique sont essentiels pour améliorer la qualité de vie et favoriser l’autonomie des personnes atteintes.

---

7. Pronostic

Le pronostic de l’épilepsie varie selon la cause, l’âge de début, le type de crises et la réponse au traitement. Dans de nombreux cas, surtout chez les enfants, l’épilepsie peut être transitoire et disparaître à l’adolescence.

En revanche, certaines formes sont chroniques et nécessitent une prise en charge à vie. Les épilepsies résistantes aux traitements peuvent être invalidantes et exposent à un risque accru de blessures, de détérioration cognitive et de mort subite inattendue en épilepsie (SUDEP).

Une surveillance médicale régulière et une adaptation du traitement sont cruciales pour réduire ces risques et optimiser le pronostic.

---

8. Prévention et sensibilisation

La prévention des causes évitables d'épilepsie passe par la **prévention des traumatismes crâniens**, le traitement rapide des infections cérébrales, la surveillance périnatale et la réduction des risques cardiovasculaires.

La **lutte contre la stigmatisation** demeure un enjeu majeur. L'épilepsie est encore entourée de préjugés et de malentendus dans de nombreuses sociétés. Une meilleure information du public, l'intégration scolaire et professionnelle des personnes épileptiques, et le respect de leurs droits fondamentaux sont essentiels pour favoriser leur inclusion.

---

9. Références scientifiques

399,400,401,402,403,404,405

2. Trouble du spectre de l’autisme (TSA)

1. Définition et généralités

Le trouble du spectre de l’autisme (TSA) est un trouble neurodéveloppemental caractérisé par des difficultés persistantes dans la communication sociale, les interactions sociales et par des comportements, intérêts ou activités restreints et répétitifs. Le terme "spectre" reflète la grande variabilité des manifestations cliniques, de la forme légère à la forme sévère, et des besoins d’accompagnement.

Le TSA débute précocement dans le développement, souvent avant l’âge de trois ans, même si les signes peuvent devenir plus évidents avec l’entrée à l’école. Il touche environ 1 % de la population mondiale, avec une prévalence plus élevée chez les garçons que chez les filles.

---

2. Causes et facteurs de risque

Le TSA résulte de l’interaction complexe entre des facteurs génétiques et environnementaux. Aucune cause unique n’a été identifiée, mais de nombreuses recherches ont démontré une forte composante héréditaire. Plusieurs gènes ont été associés au TSA, souvent impliqués dans le développement du cerveau et les connexions neuronales.

Des facteurs prénataux et périnataux peuvent également augmenter le risque, tels que l’âge parental avancé, certaines infections pendant la grossesse, l’exposition à des substances toxiques, la prématurité ou un faible poids de naissance. Toutefois, ces facteurs ne sont ni nécessaires ni suffisants pour provoquer le trouble.

Contrairement à certaines idées reçues, les vaccins ne sont pas associés à l’apparition du TSA, comme l'ont démontré de nombreuses études scientifiques rigoureuses.

---

3. Signes cliniques et manifestations

Les symptômes du TSA varient considérablement selon les individus, tant dans leur nature que dans leur intensité. On peut toutefois regrouper les manifestations cliniques en deux grands domaines.

Le premier concerne les **difficultés dans la communication et les interactions sociales**. Cela peut inclure un manque de contact visuel, une difficulté à comprendre les règles implicites des échanges sociaux, une tendance à éviter les interactions avec les pairs, ou des difficultés à exprimer ses émotions et à comprendre celles des autres. Certains enfants peuvent ne pas développer du tout le langage, tandis que d’autres utilisent un langage atypique.

Le second domaine inclut les **comportements répétitifs** et les **intérêts restreints**. Il peut s’agir de mouvements stéréotypés (comme se balancer ou battre des mains), d’une fixation sur

certains objets, de routines rigides ou d’une hypersensibilité ou hyposensibilité sensorielle (au bruit, à la lumière, au toucher, etc.).

---

4. Diagnostic

Le diagnostic du TSA repose sur une **évaluation clinique approfondie**, généralement menée par une équipe pluridisciplinaire incluant un pédiatre, un neuropsychologue, un orthophoniste ou un pédopsychiatre.

Il n’existe pas de test biologique pour diagnostiquer le TSA. Le diagnostic s’appuie sur des **observations comportementales**, des entretiens avec les parents et des outils standardisés comme l’ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) et l’ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule).

Le diagnostic précoce est essentiel pour mettre en place des interventions adaptées dès les premières années, période où le cerveau est particulièrement plastique. Toutefois, certaines formes légères peuvent n’être identifiées qu’à l’adolescence ou à l’âge adulte.

---

5. Prise en charge et interventions

Il n’existe pas de traitement curatif pour le TSA, mais de nombreuses interventions permettent de favoriser le développement de l’enfant, de réduire les difficultés et d’améliorer la qualité de vie.

Les **interventions éducatives et comportementales** sont les plus efficaces, en particulier celles basées sur l'analyse appliquée du comportement (ABA), le modèle Denver, ou les approches développementales individualisées. Ces interventions visent à renforcer les compétences sociales, le langage, l'autonomie et la régulation émotionnelle.

Les **thérapies complémentaires** telles que l'orthophonie, l'ergothérapie et la psychomotricité sont souvent nécessaires. La collaboration entre les familles, les professionnels de santé, les éducateurs et les enseignants est cruciale pour assurer la cohérence des interventions.

Des **médicaments** peuvent être prescrits pour traiter certains symptômes associés comme l'anxiété, les troubles du sommeil, les troubles de l'attention ou les comportements agressifs, mais ils ne traitent pas directement le TSA.

---

6. Scolarisation et inclusion

La scolarisation des enfants avec un TSA nécessite souvent une adaptation des méthodes pédagogiques, un accompagnement personnalisé et un environnement structuré. Selon le niveau de fonctionnement de l'enfant, il peut être intégré en milieu ordinaire avec un accompagnement (AESH), ou être orienté vers une structure spécialisée (ULIS, IME, hôpital de jour).

L'objectif est d'assurer l'apprentissage, le développement des compétences sociales et l'inclusion, tout en respectant le rythme et les particularités de l'enfant. La formation des

enseignants et du personnel scolaire est essentielle pour répondre aux besoins spécifiques des élèves avec TSA.

---

7. Vie adulte et autonomie

Les trajectoires à l'âge adulte sont très variables selon le niveau de fonctionnement et les comorbidités associées. Certains adultes avec un TSA mènent une vie autonome, travaillent et fondent une famille. D'autres ont besoin d'un accompagnement à long terme.

Les défis à l'âge adulte incluent l'accès à l'emploi, les relations sociales, la gestion du stress et la santé mentale. La transition entre les services pédiatriques et adultes est souvent un moment critique qui nécessite un soutien particulier.

La reconnaissance du TSA chez les adultes, notamment ceux ayant un haut niveau de fonctionnement, est encore insuffisante, ce qui peut retarder l'accès à un diagnostic et à un accompagnement adapté.

---

8. Sensibilisation et enjeux sociétaux

Le TSA reste mal compris par une partie du grand public, malgré une visibilité croissante. Les stéréotypes et les préjugés peuvent entraîner une stigmatisation, un isolement social et des discriminations.

La **sensibilisation** est donc essentielle pour promouvoir l'inclusion, le respect des différences et les droits des personnes autistes. Les campagnes d'information, les témoignages de personnes concernées, et les initiatives citoyennes jouent un rôle clé pour faire évoluer les mentalités.

La **participation active des personnes autistes** dans la société, notamment dans les domaines de l'éducation, de l'emploi et de la culture, doit être encouragée. La diversité neurologique est une richesse qui mérite d'être reconnue et valorisée.

---

9. Références scientifiques

406,407,408,409,410,411,412

3. Trouble de déficit de l’attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)

1. Définition et généralités

Le trouble du déficit de l’attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) est un trouble neurodéveloppemental fréquent, qui débute dans l’enfance et peut persister à l’adolescence et à l’âge adulte. Il se manifeste par un niveau inapproprié de déficit d’attention, d’hyperactivité et/ou d’impulsivité, entraînant une altération significative du fonctionnement scolaire, social ou professionnel.

Le TDAH touche environ 5 à 7 % des enfants et environ 2,5 % des adultes dans le monde. Il est diagnostiqué plus fréquemment chez les garçons que chez les filles, bien que ces dernières soient souvent sous-diagnostiquées en raison de symptômes moins visibles.

Ce trouble ne résulte pas d’un manque de volonté ou d’une mauvaise éducation. Il s’agit d’un désordre biologique du fonctionnement cérébral qui affecte notamment les circuits attentionnels, la régulation émotionnelle et les mécanismes de contrôle inhibiteur.

---

2. Causes et mécanismes

Le TDAH est un trouble multifactoriel, impliquant des facteurs **génétiques**, **neurobiologiques** et **environnementaux**. Il existe une forte hérédité : plus de 70 % des cas sont attribuables à des facteurs génétiques. Des anomalies dans certaines régions cérébrales, notamment le cortex préfrontal, les ganglions de la base et le cervelet, ont été observées chez les personnes atteintes de TDAH.

Les **neurotransmetteurs**, en particulier la dopamine et la noradrénaline, jouent un rôle central dans les circuits de l’attention et de l’autorégulation. Des déséquilibres dans ces systèmes peuvent expliquer les difficultés d’attention, de planification, de contrôle des impulsions et de motivation.

Des facteurs environnementaux peuvent également contribuer, comme l’exposition prénatale au tabac ou à l’alcool, les naissances prématurées, le faible poids de naissance, ou certaines adversités psychosociales précoces. Toutefois, ces facteurs ne sont ni nécessaires ni suffisants pour provoquer le trouble.

---

3. Symptômes et profils cliniques

Le TDAH se manifeste par trois groupes principaux de symptômes : **inattention**, **hyperactivité** et **impulsivité**. Le diagnostic peut inclure une prédominance d’un type ou une combinaison des trois.

L’**inattention** se traduit par une difficulté à se concentrer, à organiser les tâches, à suivre des consignes, à rester attentif longtemps ou à éviter les distractions. L’enfant peut sembler rêveur, oublieux, désorganisé ou perdre facilement ses affaires.

L’**hyperactivité** se manifeste par une agitation motrice excessive, une difficulté à rester assis, une tendance à parler beaucoup ou à se lever sans raison. Ce symptôme est souvent plus visible chez les jeunes enfants.

L’**impulsivité** implique une tendance à agir sans réfléchir, interrompre les autres, avoir du mal à attendre son tour ou faire preuve d’impatience excessive.

Le TDAH n’est pas uniforme. Certains enfants sont principalement inattentifs, d’autres principalement hyperactifs-impulsifs, et d’autres encore présentent une forme mixte. Le tableau clinique peut aussi évoluer avec l’âge.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic du TDAH repose sur une **évaluation clinique approfondie**, réalisée par un professionnel formé, comme un pédiatre, un pédopsychiatre ou un neuropsychologue. Il n’existe pas de test biologique ou d’imagerie pour confirmer le diagnostic.

Le clinicien s’appuie sur l’observation du comportement, les antécédents développementaux, les questionnaires standardisés (comme le Conners ou le SNAP-IV), et les informations

fournies par les parents, les enseignants ou les professionnels de l'enfance.

Le diagnostic nécessite que les symptômes soient présents **depuis l'enfance**, qu'ils apparaissent **dans au moins deux contextes** (école, maison, loisirs, etc.) et qu'ils causent une **altération significative du fonctionnement**.

Il est important de différencier le TDAH d'autres troubles pouvant produire des symptômes similaires, comme les troubles anxieux, les troubles du sommeil, les troubles de l'apprentissage ou des contextes de stress chronique.

---

5. Prise en charge et traitement

Le traitement du TDAH repose sur une approche **pluridisciplinaire** et **individualisée**, combinant des interventions **non médicamenteuses** et, si nécessaire, **médicamenteuses**.

Les **interventions psychoéducatives** sont fondamentales. Elles consistent à informer l'enfant, les parents et les enseignants sur le TDAH, à mettre en place des stratégies d'organisation, de renforcement positif et d'adaptation de l'environnement scolaire et familial.

Les **thérapies cognitivo-comportementales** (TCC) peuvent aider à renforcer les habiletés sociales, l'estime de soi, la gestion des émotions et la planification.

Les **médicaments psychostimulants**, comme le méthylphénidate (Ritaline, Concerta), sont souvent efficaces pour améliorer l’attention et réduire l’impulsivité. Ils agissent sur la dopamine et la noradrénaline. D’autres médicaments non stimulants, comme l’atomoxétine, peuvent être proposés en cas d’intolérance ou d’échec.

L’**accompagnement scolaire** est crucial, avec des aménagements pédagogiques, un encadrement structuré et parfois l’aide d’un accompagnant (AESH).

---

6. Évolution et pronostic

Le TDAH persiste souvent à l’adolescence et à l’âge adulte, bien que les manifestations puissent évoluer. L’hyperactivité motrice tend à diminuer avec l’âge, mais les difficultés attentionnelles et les troubles de l’impulsivité peuvent persister et interférer avec les études, la vie professionnelle ou les relations sociales.

Sans prise en charge adaptée, le TDAH peut être associé à un risque accru de décrochage scolaire, de conduites à risque, de troubles anxieux ou dépressifs, de dépendances ou de conflits sociaux.

Avec un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée, la plupart des enfants avec un TDAH peuvent réussir leur scolarité, développer des relations sociales stables et mener une vie autonome. Le pronostic dépend largement de la sévérité du

trouble, de l’existence de comorbidités et du soutien de l’environnement.

---

7. TDAH chez l’adulte

Le TDAH n’est pas un trouble exclusivement infantile. Chez l’adulte, il peut se manifester par des difficultés à maintenir l’attention, à gérer le temps, à planifier des tâches, une instabilité émotionnelle ou une impulsivité dans la prise de décisions.

De nombreux adultes ne sont diagnostiqués que tardivement, souvent après des difficultés récurrentes dans leur parcours professionnel ou relationnel. Le diagnostic repose sur l’anamnèse des symptômes dans l’enfance et une évaluation spécifique de leur impact actuel.

Le traitement inclut des approches combinées : médication, thérapie cognitivo-comportementale, coaching en organisation et parfois soutien en entreprise.

---

8. Sensibilisation et enjeux sociaux

Le TDAH reste un trouble mal compris par une partie du grand public, souvent assimilé à un simple « manque de discipline » ou à un « trouble inventé ». Ces idées fausses peuvent générer culpabilité, stigmatisation et retard dans l’accès au soin.

La **sensibilisation des familles, des enseignants et des professionnels de santé** est essentielle pour reconnaître les signes précoces, orienter vers une évaluation appropriée et mettre en place un accompagnement personnalisé.

Il est également nécessaire de **former les milieux scolaires et professionnels** pour favoriser l'inclusion des personnes avec un TDAH et adapter les conditions de réussite à leurs particularités cognitives et comportementales.

---

9. Références scientifiques

413,414,415,416,417,418,419

4. Encéphalite post-infectieuse

1. Définition et généralités

L'encéphalite post-infectieuse est une inflammation du cerveau survenant **après une infection**, généralement virale, mais sans que le pathogène soit directement présent dans le tissu cérébral au moment de l'atteinte neurologique. Elle correspond à une **réaction auto-immune** secondaire à une stimulation infectieuse initiale. Cette affection peut toucher aussi bien les enfants que les adultes, mais elle est particulièrement préoccupante chez les sujets jeunes, en raison de la vulnérabilité du cerveau en développement.

Contrairement à une encéphalite virale active, où le virus est directement responsable des lésions cérébrales, l'encéphalite post-infectieuse est une conséquence indirecte, souvent médiée par une **dérégulation du système immunitaire**.

---

2. Mécanismes physiopathologiques

L'encéphalite post-infectieuse repose sur un **mécanisme immunologique inapproprié**. Lors d'une infection, certaines protéines de l'agent pathogène peuvent présenter une **structure similaire à celle des protéines cérébrales** (phénomène de mimétisme moléculaire). Le système immunitaire, en réagissant contre l'infection, développe des anticorps ou des lymphocytes qui vont également cibler, par erreur, des composants du système nerveux central.

Cette réaction peut provoquer une **inflammation diffuse du cerveau**, affectant la substance blanche ou grise, et perturbant le fonctionnement neuronal. L'une des formes les plus connues d'encéphalite post-infectieuse est l'**encéphalomyélite aiguë disséminée (ADEM)**, caractérisée par des lésions inflammatoires démyélinisantes.

---

3. Causes et agents déclencheurs

De nombreuses infections virales, bactériennes ou même parasitaires peuvent précéder une encéphalite post-infectieuse. Parmi les plus fréquemment impliquées :

- **Virus respiratoires** : grippe, coronavirus, adénovirus
- **Virus infantiles** : rougeole, rubéole, oreillons, varicelle
- **Virus gastro-intestinaux** : entérovirus, rotavirus
- **Vaccinations** : dans de rares cas, certaines vaccinations peuvent déclencher une réponse immunitaire exagérée, mais ces occurrences sont exceptionnelles et très rares.

Il est important de souligner que dans la grande majorité des cas, ces infections ne mènent **pas** à une encéphalite post-infectieuse. Le risque semble lié à une **prédisposition génétique ou immunitaire**, encore mal connue, qui favoriserait cette réponse auto-immune.

---

4. Manifestations cliniques

Les symptômes apparaissent généralement **quelques jours à quelques semaines** après la guérison apparente de l'infection initiale. Le début est souvent aigu ou subaigu.

Les **signes neurologiques** peuvent inclure :

- Fièvre modérée ou absente
- Troubles de la conscience (somnolence, confusion, coma)
- Céphalées intenses
- Crises d'épilepsie
- Troubles moteurs (paralysies, ataxie)
- Troubles du langage, de la mémoire ou du comportement
- Signes de myélite ou de neuropathie associée

Chez l'enfant, un changement de comportement brutal, une agitation ou une régression dans les acquis peuvent être les premiers signes.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic d'une encéphalite post-infectieuse repose sur un **faisceau d'arguments cliniques, biologiques et radiologiques**, car il n'existe pas de test unique spécifique.

Les **examens complémentaires** incluent :

- **IRM cérébrale** : montrant des lésions inflammatoires diffuses, souvent bilatérales, touchant principalement la substance blanche.
- **Analyse du liquide céphalorachidien (LCR)** : montrant parfois une pléiocytose modérée ou des protéines élevées, sans preuve d'infection active.
- **Bilan infectieux** : pour exclure une encéphalite infectieuse active (PCR, sérologies).
- **Examens immunologiques** : recherche d'autoanticorps (anti-MOG, anti-NMDAR, etc.), notamment dans les formes atypiques ou sévères.

Le diagnostic différentiel comprend les encéphalites virales, les maladies métaboliques, les atteintes toxiques, ou les maladies auto-immunes systémiques.

---

6. Prise en charge et traitement

Le traitement repose sur une approche **rapide, multidisciplinaire et immunomodulatrice**.

Les principales options thérapeutiques sont :

- **Corticothérapie** à fortes doses (bolus de méthylprednisolone), souvent en première intention pour freiner l'inflammation cérébrale.

- **Immunoglobulines intraveineuses (IVIg)** : utilisées si la réponse à la corticothérapie est insuffisante ou en complément.
- **Plasmaphérèse** : dans les cas sévères ou réfractaires.
- **Anticonvulsivants** : en cas de crises épileptiques.
- **Soins intensifs** : dans les formes graves avec troubles de la conscience ou atteinte respiratoire.

Le traitement doit être débuté **le plus tôt possible** pour éviter des séquelles neurologiques durables.

---

7. Évolution et pronostic

Le pronostic dépend de la précocité de la prise en charge, de la sévérité des symptômes initiaux et de l'étiologie sous-jacente.

Dans les formes bénignes ou modérées, la récupération peut être **complète en quelques semaines à quelques mois**, notamment chez l'enfant. Cependant, certains patients peuvent conserver :

- Des troubles cognitifs (mémoire, attention)
- Des troubles moteurs résiduels
- Une épilepsie secondaire
- Des troubles comportementaux ou psychiatriques

Un **suivi neurologique et neuropsychologique prolongé** est souvent nécessaire pour détecter et traiter les séquelles, parfois discrètes mais handicapantes à long terme.

---

8. Prévention et sensibilisation

Il n’existe pas de méthode spécifique pour prévenir les encéphalites post-infectieuses, mais la **prévention des infections virales** constitue une mesure indirecte efficace. La vaccination contre la rougeole, la varicelle, la grippe ou la coqueluche contribue à réduire l’incidence de ces complications.

Il est essentiel d’**informer les familles et les professionnels de santé** sur cette complication rare mais grave, afin d’assurer une reconnaissance rapide des signes neurologiques et une orientation urgente vers un centre spécialisé.

La sensibilisation doit également porter sur l’importance de ne pas retarder les vaccinations de routine, en raison des bénéfices largement supérieurs aux risques extrêmement rares d’effets secondaires neurologiques.

---

9. Références scientifiques

420,421,422,423,424,425,426

5. Paralysie cérébrale

1. Définition et généralités

La paralysie cérébrale (PC), également appelée infirmité motrice cérébrale, est un groupe de troubles permanents du développement du mouvement et de la posture, causés par des lésions non progressives survenues dans le cerveau immature en développement, généralement avant, pendant ou peu après la naissance.

Il s’agit de la **cause la plus fréquente de handicap moteur chez l’enfant**, avec une prévalence estimée à 2 à 3 cas pour 1 000 naissances vivantes. La paralysie cérébrale se manifeste par une atteinte motrice qui peut être accompagnée d’autres troubles associés : cognitifs, sensoriels, épileptiques, comportementaux ou orthopédiques.

La paralysie cérébrale n’est pas une maladie au sens classique du terme, mais un **syndrome clinique** aux causes multiples, dont les symptômes sont stables dans le temps mais dont les conséquences fonctionnelles évoluent avec la croissance de l’enfant.

---

2. Causes et facteurs de risque

Les causes de la paralysie cérébrale sont **multifactorielles**, souvent difficiles à identifier précisément dans chaque cas. On distingue généralement :

- **Causes prénatales** (75 % des cas) : malformations cérébrales, infections maternelles (toxoplasmose, cytomégalovirus, rubéole), anomalies du développement du fœtus, ischémie cérébrale in utero.
- **Causes périnatales** : asphyxie néonatale, accouchement difficile, prématurité extrême, hémorragie intraventriculaire, leucomalacie périventriculaire.
- **Causes postnatales** (moins fréquentes) : infections du système nerveux central (méningite, encéphalite), traumatismes crâniens, accidents vasculaires cérébraux précoces.

La **prématurité** est le facteur de risque majeur, en raison de la vulnérabilité du cerveau immature aux lésions de la substance blanche. De nombreux enfants atteints sont nés grands prématurés et ont présenté des complications néonatales.

---

3. Types cliniques

La paralysie cérébrale est classée selon la nature des troubles moteurs et leur distribution topographique.

a. Classification selon le type de trouble moteur

- **Forme spastique** (la plus fréquente, 70–80 %) : caractérisée par une hypertonie musculaire, une raideur et une limitation des mouvements volontaires.

- **Forme dyskinétique** : dominée par des mouvements involontaires (choréo-athétose, dystonie), souvent variables selon la position et l'émotion.
- **Forme ataxique** : marquée par des troubles de l'équilibre, de la coordination et une démarche instable.
- **Formes mixtes** : associant plusieurs types d'anomalies motrices.

b. Classification selon la topographie

- **Hémiplégie** : un seul côté du corps est touché.
- **Diplegie** : les quatre membres sont atteints, mais plus sévèrement les jambes.
- **Quadriplégie** : atteinte des quatre membres, avec déficit souvent plus sévère aux membres supérieurs.
- **Monoplégie ou tripleplégie** : formes plus rares, avec atteinte localisée.

---

4. Signes cliniques et diagnostic

Les signes de la paralysie cérébrale apparaissent généralement dans la première année de vie, mais leur diagnostic peut être retardé jusqu'à ce que les troubles moteurs deviennent évidents.

Les **signes précoces** incluent :

- Retard dans l’acquisition des grandes étapes motrices (tenir sa tête, s’asseoir, marcher)
- Tonus anormal (hypotonie initiale suivie d’hypertonie)
- Réflexes archaïques persistants
- Asymétries posturales
- Difficultés d’alimentation, bave, troubles de la succion

Le **diagnostic est clinique**, reposant sur l’histoire périnatale, l’examen neurologique, l’évolution motrice et les résultats d’imagerie cérébrale (notamment l’IRM), qui peut révéler des lésions caractéristiques.

Un **bilan fonctionnel multidisciplinaire** est essentiel pour évaluer les besoins spécifiques de l’enfant en rééducation, orthèses, aides techniques et soutien scolaire.

---

5. Troubles associés

La paralysie cérébrale ne se limite pas à un trouble moteur. De nombreux enfants présentent des **troubles associés** variables selon la gravité et la localisation des lésions cérébrales :

- **Troubles cognitifs et d’apprentissage**
- **Épilepsie** (présente dans 30 à 50 % des cas)
- **Troubles visuels** (strabisme, cécité corticale) et auditifs
- **Troubles du langage et de la communication**

- **Troubles de la déglutition et de la nutrition**
- **Douleurs musculosquelettiques chroniques**
- **Troubles comportementaux ou du sommeil**

La reconnaissance précoce de ces troubles associés est fondamentale pour adapter la prise en charge globale et améliorer la qualité de vie.

---

6. Prise en charge et rééducation

Il n'existe pas de traitement curatif de la paralysie cérébrale, mais une prise en charge **précoce, pluridisciplinaire et individualisée** permet d'optimiser les capacités fonctionnelles et de prévenir les complications secondaires.

a. Rééducation fonctionnelle

- **Kinésithérapie** : essentielle pour améliorer la mobilité, prévenir les rétractions, travailler l'équilibre et la motricité globale.
- **Ergothérapie** : vise à favoriser l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne.
- **Orthophonie** : en cas de troubles du langage, de la déglutition ou de la communication.
- **Psychomotricité et soutien psychologique** : pour accompagner le développement global et l'adaptation émotionnelle.

b. Traitements médicaux et chirurgicaux

- **Injections de toxine botulique** : pour réduire la spasticité localisée.
- **Médicaments myorelaxants** : comme le baclofène, parfois administré par pompe intrathécale.
- **Chirurgie orthopédique** : en cas de déformations sévères (luxation de hanche, scoliose, pied équin, etc.).
- **Chirurgie neurochirurgicale sélective** : comme la rhizotomie dorsale, dans certains cas bien sélectionnés.

La participation des parents et le soutien à la parentalité sont également centraux, tout comme la **scolarisation adaptée** en milieu ordinaire ou spécialisé selon les besoins.

---

7. Pronostic et qualité de vie

Le pronostic moteur dépend du type de paralysie, de sa gravité et du niveau d'atteinte cognitive ou sensorielle associé. Certains enfants peuvent marcher de manière autonome, d'autres nécessiteront un fauteuil roulant et une assistance quotidienne.

La **classification GMFCS** (Gross Motor Function Classification System) permet de graduer les capacités motrices de l'enfant, de I (marche autonome) à V (mobilité très limitée).

La qualité de vie est fortement influencée par l'accès à la rééducation, à une éducation adaptée, au soutien familial et aux ressources sociales. Une prise en charge coordonnée, dès la petite enfance, améliore les chances d'inclusion et d'autonomie.

---

8. Prévention et perspectives

Certaines causes de la paralysie cérébrale sont potentiellement évitables par des mesures de **prévention périnatale** :

- Suivi des grossesses à risque
- Réduction des naissances prématurées
- Administration de sulfate de magnésium chez la mère avant un accouchement prématuré
- Meilleure prise en charge des nouveau-nés en réanimation néonatale

Les **progrès en imagerie, en neuroplasticité, en thérapies régénératives et en intelligence artificielle** ouvrent des perspectives pour une meilleure détection précoce et une réhabilitation plus personnalisée.

---

9. Références scientifiques

427,428,429,430,431,432,433

6. Syndrome de Gilles de la Tourette

1. Définition et généralités

Le syndrome de Gilles de la Tourette (SGT) est un trouble neurodéveloppemental caractérisé par la présence de **tics moteurs et vocaux** multiples, survenant de manière chronique et fluctuante, débutant dans l'enfance ou l'adolescence.

Décrit pour la première fois en 1885 par le neurologue français Georges Gilles de la Tourette, ce syndrome appartient au spectre des troubles du mouvement et affecte environ **1 % des enfants d'âge scolaire**, avec une prédominance masculine marquée.

Il s'agit d'un trouble bénin dans la majorité des cas, mais dont les répercussions psychologiques, sociales et scolaires peuvent être importantes, en particulier lorsqu'il s'accompagne de troubles associés.

---

2. Manifestations cliniques

Les tics sont les signes cardinaux du syndrome. Ils sont classés en deux catégories principales : **tics moteurs** et **tics vocaux**.

a. Tics moteurs

Les tics moteurs sont souvent les premiers à apparaître, typiquement entre 5 et 7 ans. Ils peuvent être :

- **Simples** : clignement des yeux, haussement d’épaules, grimaces faciales, mouvements de la tête.
- **Complexes** : gestes coordonnés impliquant plusieurs groupes musculaires, comme toucher des objets ou sauter.

b. Tics vocaux

Ils surviennent généralement quelques années après les tics moteurs :

- **Simples** : raclements de gorge, grognements, reniflements.
- **Complexes** : répétition de mots (écholalie), d’insultes (coprolalie, rare), ou d’expressions sans lien contextuel.

Les tics sont **involontaires, soudains, brefs et intermittents**. Ils peuvent être précédés d’une sensation désagréable appelée « phénomène prémonitoire », temporairement soulagée par la réalisation du tic.

La sévérité des tics **fluctue dans le temps**, souvent influencée par le stress, la fatigue ou l’émotion. Leur intensité tend à culminer entre 10 et 12 ans, puis décroît progressivement à l’adolescence chez la majorité des patients.

---

3. Critères diagnostiques

Le diagnostic repose sur des critères cliniques précis définis dans les classifications internationales (DSM-5) :

- Présence de **tics moteurs multiples** et **au moins un tic vocal**, non nécessairement simultanés.
- Début des symptômes avant l'âge de 18 ans.
- Durée des tics supérieure à 1 an, avec fluctuation possible.
- Absence d'une cause médicale ou médicamenteuse identifiable.

Il n'existe **aucun test biologique ou d'imagerie** permettant de poser le diagnostic. L'évaluation repose sur un **entretien clinique approfondi**, l'observation des tics et l'analyse de leur retentissement fonctionnel.

---

4. Troubles associés

Le syndrome de Gilles de la Tourette est fréquemment **associé à d'autres troubles neuropsychiatriques**, qui peuvent avoir un retentissement plus marqué que les tics eux-mêmes :

- **Trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)** : présent dans environ 50 à 60 % des cas.
- **Trouble obsessionnel-compulsif (TOC)** : chez 20 à 40 % des enfants, sous forme d'obsessions ou de compulsions ritualisées.
- **Anxiété, troubles de l'humeur, troubles du sommeil**, fréquents et parfois méconnus.

- **Dysgraphie et difficultés d’apprentissage**, liées aux tics moteurs ou à des troubles cognitifs associés.

La reconnaissance et la prise en charge des comorbidités sont essentielles pour améliorer la qualité de vie globale de l’enfant.

---

5. Évolution et pronostic

L’évolution du syndrome est **souvent favorable**. Dans environ 70 % des cas, les tics diminuent significativement à l’adolescence, voire disparaissent à l’âge adulte.

Cependant, pour une minorité de patients, les tics persistent sous une forme gênante ou s’aggravent avec le temps. Les troubles associés, en particulier le TOC ou le TDAH, peuvent persister et nécessiter un suivi prolongé.

Le pronostic dépend moins de la sévérité des tics que du **retentissement émotionnel, social et scolaire**, de la qualité du soutien familial, et de l’accès à des ressources thérapeutiques adaptées.

---

6. Prise en charge

Le traitement du syndrome de Gilles de la Tourette doit être **individualisé**, tenant compte de la gêne fonctionnelle, du contexte familial et scolaire, ainsi que des comorbidités.

a. Approches non médicamenteuses

- **Information et psychoéducation** : expliquer les mécanismes du trouble à l'enfant, aux parents et à l'entourage scolaire.
- **Thérapies comportementales** : comme la thérapie de réversion de l'habitude (CBIT), efficace pour réduire l'intensité des tics.
- **Soutien scolaire et aménagements pédagogiques**, pour limiter la stigmatisation et l'anxiété.

b. Traitements médicamenteux

Ils sont envisagés uniquement si les tics sont sévères ou entravent la vie quotidienne :

- **Neuroleptiques** : aripiprazole (souvent bien toléré), rispéridone, halopéridol (moins utilisé).
- **Alpha-agonistes** : clonidine ou guanfacine, surtout en cas de tics associés au TDAH.
- **ISRS** (inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine), en cas de TOC ou d'anxiété associée.

Le recours à la **stimulation cérébrale profonde** est rare, réservé aux cas adultes réfractaires, sévèrement invalidants, et après échec des traitements conventionnels.

---

7. Aspects psychosociaux et soutien

La stigmatisation, l'incompréhension et l'isolement social peuvent peser lourdement sur le développement affectif de l'enfant atteint de SGT.

Un accompagnement psychologique, une **information adaptée dans le milieu scolaire**, et la participation à des groupes de soutien peuvent aider à renforcer l'estime de soi, à limiter l'anxiété et à favoriser l'intégration sociale.

Le rôle des parents est fondamental, non seulement pour **surveiller l'évolution des symptômes**, mais aussi pour encourager l'autonomie et la résilience.

---

8. Recherches et perspectives

Les recherches récentes explorent les **bases neurobiologiques** du SGT, en particulier l'implication des circuits cortico-striato-thalamo-corticaux et des anomalies de la régulation dopaminergique.

Les **études génétiques** ont identifié plusieurs loci de susceptibilité, bien que le mode de transmission reste complexe et multifactoriel.

Les travaux en cours sur la neurostimulation non invasive, les thérapies numériques (applis de gestion des tics), et l'intelligence artificielle pour le diagnostic précoce ouvrent de nouvelles perspectives thérapeutiques.

---

9. Références scientifiques

434,435,436,437,438,439,440

7. Retard global de développement

1. Définition et généralités

Le retard global de développement (RGD) désigne une altération significative du développement touchant **au moins deux domaines** parmi les suivants : motricité, langage, cognition, comportement social ou autonomie. Il concerne les enfants de moins de 5 ans, avant que l'on puisse établir un diagnostic formel de déficience intellectuelle, qui requiert une évaluation plus tardive.

Le RGD n'est pas un diagnostic en soi, mais **un signe d'appel clinique** signalant une vulnérabilité neurodéveloppementale nécessitant une évaluation approfondie. Sa prévalence est estimée entre **1 % et 3 %** des enfants, avec des causes diverses, souvent multiples, englobant des facteurs génétiques, environnementaux et périnataux.

---

2. Signes cliniques

Les manifestations du RGD sont variables selon l'âge de l'enfant et les domaines touchés. Les premiers signes apparaissent souvent dans les **deux premières années de vie**, sous forme de décalages dans l'acquisition des jalons développementaux.

a. Retard moteur

- Acquisition tardive du contrôle céphalique, de la position assise ou de la marche.
- Hypotonie ou hypertonie persistante, maladresse motrice, mouvements stéréotypés.

b. Retard du langage

- Absence de babillage vers 9 mois.
- Retard d'apparition des premiers mots (au-delà de 18 mois) ou des phrases (au-delà de 3 ans).
- Difficultés à comprendre ou à produire un langage fonctionnel.

c. Retard cognitif

- Difficulté à résoudre des problèmes simples.
- Faible curiosité exploratoire.
- Réactions inadaptées aux stimulations.

d. Retard socio-émotionnel

- Peu d'interactions avec autrui.
- Réactions affectives inappropriées.
- Retard dans le développement du jeu symbolique.

Le caractère **global et durable** du retard est essentiel pour différencier un simple décalage transitoire d'un trouble plus profond.

---

3. Étiologies

Le RGD peut résulter d'une grande variété de causes. Dans environ **40 à 50 % des cas**, une cause précise peut être identifiée.

a. Causes génétiques

- **Anomalies chromosomiques** : syndrome de Down (trisomie 21), syndrome de l'X fragile, microdélétions.
- **Mutations monogéniques** : syndromes rares (Rett, Angelman, etc.).
- **Erreurs innées du métabolisme**.

b. Causes prénatales

- **Infections congénitales** : rubéole, cytomégalovirus, toxoplasmose.
- **Expositions toxiques** : alcoolisation fœtale, médicaments tératogènes.
- **Insuffisance placentaire**, retard de croissance intra-utérin.

c. Causes périnatales

- **Asphyxie néonatale**, prématurité extrême, hémorragie intracrânienne.
- **Ictère sévère**, encéphalopathie hypoxique-ischémique.

d. Causes postnatales

- Infections cérébrales (méningites, encéphalites).
- Traumatismes crâniens.
- Privation affective ou environnement défavorisé.

Dans de nombreux cas, le RGD est **d'origine multifactorielle**, combinant une vulnérabilité biologique et un environnement peu stimulant.

---

4. Évaluation diagnostique

Le diagnostic repose sur une **approche multidisciplinaire** incluant pédiatre, neuropédiatre, orthophoniste, ergothérapeute et psychologue.

a. Entretien clinique

- Antécédents familiaux, grossesse, accouchement.
- Chronologie des acquisitions.
- Comportements au quotidien.

b. Examen physique et neurologique

- Recherche de dysmorphie faciale, anomalies morphologiques.
- Évaluation du tonus, des réflexes et de la coordination.
- Courbe de croissance, périmètre crânien.

c. Bilans complémentaires

- **Bilan génétique** : caryotype, microarray CGH, séquençage de gènes ciblés.
- **IRM cérébrale** : anomalies structurelles.
- **Tests métaboliques** : en cas de suspicion d'erreurs innées.
- **Évaluation du développement** : échelles standardisées (Bayley, Brunet-Lézine).

L'objectif est d'identifier la cause lorsque cela est possible, et de guider l'intervention précoce.

---

5. Prise en charge

Le traitement du RGD est **pluridisciplinaire et précoce**, centré sur la stimulation des fonctions déficitaires.

a. Interventions éducatives et thérapeutiques

- **Orthophonie** : stimulation du langage oral et de la communication non verbale.

- **Psychomotricité et kinésithérapie** : pour améliorer la motricité globale et fine.
- **Ergothérapie** : autonomie, coordination, intégration sensorielle.
- **Éducation spécialisée** : soutien aux apprentissages, développement des habiletés sociales.

La **prise en charge en centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP)** ou en service de rééducation permet une coordination optimale des soins.

b. Accompagnement familial

- Soutien psychologique aux parents.
- Guidance parentale et implication active dans les activités de stimulation.
- Accès aux aides sociales et éducatives.

Une **évaluation régulière** permet d'ajuster les objectifs en fonction des progrès et d'orienter vers un établissement scolaire adapté ou une structure médico-sociale si nécessaire.

---

6. Évolution et pronostic

L'évolution du RGD dépend de sa **cause, de sa sévérité initiale et de la précocité de l'intervention**.

Chez certains enfants, notamment dans les cas idiopathiques ou légers, le développement peut **s'accélérer avec un soutien**

approprié, permettant parfois une normalisation partielle ou complète.

Dans d’autres cas, le RGD évolue vers une **déficience intellectuelle permanente**, avec ou sans troubles associés (trouble du spectre de l’autisme, épilepsie, troubles sensoriels).

L’accompagnement à long terme reste crucial pour maximiser les capacités adaptatives et améliorer la qualité de vie.

---

7. Prévention et dépistage

Le dépistage précoce est essentiel pour repérer les enfants à risque dès les premiers mois de vie. Des **consultations de suivi du développement**, intégrées aux bilans pédiatriques réguliers, permettent de détecter un décalage anormal.

a. Outils de dépistage

- **Questionnaires parentaux** : PEDS, Ages and Stages Questionnaire.
- **Observations cliniques standardisées**.

b. Prévention primaire

- Suivi obstétrical optimal.
- Prévention des infections congénitales.
- Lutte contre la consommation d’alcool et de substances pendant la grossesse.

L'intervention précoce constitue la **clé du pronostic fonctionnel**, en stimulant la plasticité cérébrale maximale dans les premières années de vie.

---

8. Références scientifiques

441,442,443,444,445,446

8. Hydrocéphalie

1. Définition et généralités

L'hydrocéphalie désigne une **accumulation anormale de liquide céphalo-rachidien (LCR)** dans les cavités ventriculaires du cerveau, entraînant une dilatation ventriculaire et, dans certains cas, une élévation de la pression intracrânienne.

Cette affection peut survenir à tout âge, mais elle est particulièrement préoccupante chez le nourrisson et l'enfant en bas âge en raison des conséquences potentielles sur le développement neurologique. L'hydrocéphalie peut être **congénitale ou acquise**, **communicante ou non communicante**, et **aiguë ou chronique**, selon son étiologie et sa physiopathologie.

Sa prise en charge repose sur une détection précoce, un traitement neurochirurgical adapté et un suivi prolongé.

---

2. Physiopathologie

Le LCR est produit par les plexus choroïdes des ventricules latéraux, circule à travers les ventricules cérébraux, s'écoule dans l'espace sous-arachnoïdien, puis est réabsorbé par les villosités arachnoïdiennes vers le système veineux.

L'hydrocéphalie résulte d'un déséquilibre entre la production, la circulation ou la résorption du LCR. Elle peut être :

- **Obstructive (non communicante)** : due à une obstruction du trajet normal du LCR (ex. : sténose de l'aqueduc de Sylvius, tumeur).
- **Communicante** : le LCR circule normalement mais sa résorption est altérée (ex. : hémorragie, infection).
- **Hyperproductive** (rare) : excès de production de LCR (ex. : papillome du plexus choroïde).

Le ventriculomegalie qui en résulte exerce une pression sur le tissu cérébral, altérant sa structure et sa fonction.

---

3. Étiologies

Les causes de l'hydrocéphalie sont nombreuses, souvent classées en fonction de l'âge et du mécanisme en jeu.

a. Causes congénitales

- **Sténose de l'aqueduc de Sylvius** : malformation fréquente, souvent d'origine génétique.
- **Malformation de Chiari ou de Dandy-Walker** : anomalies du développement cérébral.
- **Spina bifida** associé à une hydrocéphalie dans le cadre d'un syndrome de Chiari type II.
- **Infections congénitales** (toxoplasmose, cytomégalovirus).

- **Hémorragie intraventriculaire**, surtout chez le prématuré.

b. Causes acquises

- **Tumeurs cérébrales** obstruant les voies de circulation du LCR.
- **Méningites bactériennes ou virales** provoquant une inflammation des villosités arachnoïdiennes.
- **Traumatismes crâniens** entraînant une hémorragie méningée.
- **Chirurgie cérébrale** ou complications postopératoires.

L'identification de la cause conditionne le pronostic et les options thérapeutiques.

---

4. Signes cliniques

Les manifestations cliniques varient selon l'âge et la rapidité d'installation de l'hydrocéphalie.

a. Chez le nourrisson

- **Macrocrânie progressive**, avec élargissement des sutures et bombement de la fontanelle.
- **Veines scalpées visibles** et regard en coucher de soleil.
- **Hypotonie, irritabilité, troubles de l'alimentation**.
- **Retard des acquisitions motrices et cognitives**.

b. Chez l’enfant plus âgé

- **Céphalées matinales**, souvent associées à des vomissements.
- **Troubles visuels** (œdème papillaire, diplopie).
- **Somnolence, troubles de la concentration, troubles de la marche**.
- **Déficits moteurs ou cognitifs progressifs**.

L’évolution rapide des symptômes peut être le signe d’une hydrocéphalie aiguë menaçant le pronostic vital.

---

5. Examens complémentaires

Le diagnostic repose sur l’imagerie cérébrale et l’analyse de la dynamique du LCR.

a. Imagerie

- **Échographie transfontanellaire** : utile chez le nourrisson.
- **IRM cérébrale** : examen de choix pour analyser les voies du LCR, détecter une sténose ou une malformation.
- **Scanner cérébral** : rapide, utile en urgence, mais exposant à des radiations.

b. Examens complémentaires

- **Ponction lombaire** : déconseillée si suspicion d’hydrocéphalie obstructive aiguë (risque d’engagement cérébral).
- **Analyse du LCR** : en cas de suspicion infectieuse.
- **Ophtalmoscopie** : recherche d’un œdème papillaire.
- **Mesure de la pression intracrânienne**, parfois nécessaire dans les formes chroniques.

---

6. Traitement

Le traitement est essentiellement **neurochirurgical**, visant à rétablir un équilibre du LCR.

a. Dérivation ventriculaire

- **Dérivation ventriculo-péritonéale (DVP)** : technique la plus courante, consistant à drainer le LCR des ventricules vers la cavité péritonéale.
- D’autres dérivations (ventriculo-auriculaire, ventriculo-pleurale) peuvent être utilisées en cas de contre-indication péritonéale.

b. Endoscopie intraventriculaire

- **Ventriculocisternostomie endoscopique (VCE)** : alternative à la dérivation, principalement dans les

hydrocéphalies obstructives (notamment la sténose de l'aqueduc).

- Moins invasive à long terme mais nécessite une anatomie ventriculaire favorable.

c. Traitement étiologique

- **Résection tumorale**, traitement anti-infectieux, traitement de la spina bifida ou des malformations associées.
- **Rééducation précoce** pour prévenir les séquelles motrices et cognitives.

Le choix de la technique dépend du type d'hydrocéphalie, de l'âge, et de la disponibilité des ressources chirurgicales.

---

7. Complications

Les dispositifs de dérivation sont sujets à des complications qui nécessitent une surveillance étroite :

- **Obstruction du shunt**, avec réapparition des symptômes.
- **Infection du shunt** : méningite, ventriculite.
- **Surdrainage**, pouvant provoquer une hypotension intracrânienne ou un collapsus ventriculaire.
- **Déplacements mécaniques** de la sonde.

Ces complications justifient un suivi médical prolongé et parfois plusieurs interventions chirurgicales au cours de la vie.

---

8. Pronostic et suivi

Le pronostic de l’hydrocéphalie dépend de **la cause sous-jacente**, de **la précocité du traitement** et de la présence de complications.

Un traitement précoce et adapté permet à de nombreux enfants de **mener une vie relativement normale**, notamment en cas d’hydrocéphalie isolée. Toutefois, des séquelles neurodéveloppementales peuvent persister :

- Retard des acquisitions motrices.
- Troubles cognitifs ou d’apprentissage.
- Troubles visuels ou moteurs.
- Épilepsie dans certains cas.

Un **suivi neurologique, neuropsychologique, orthophonique et éducatif** est souvent nécessaire jusqu’à l’âge adulte.

---

9. Références scientifiques

447,448,449,450,451,452

9. Méningo-encéphalite

1. Définition et généralités

La méningo-encéphalite désigne une **inflammation aiguë ou subaiguë du cerveau et des méninges**, résultant le plus souvent d’une infection. Elle constitue une urgence médicale pédiatrique en raison du risque élevé de complications neurologiques et de séquelles irréversibles.

Cette affection est causée par une grande variété d’agents pathogènes, parmi lesquels des **virus**, **bactéries**, **champignons**, et plus rarement des **parasites**. Elle peut également survenir dans un contexte **auto-immun** ou **post-infectieux**. La méningo-encéphalite est donc une entité hétérogène, nécessitant une prise en charge rapide, multidisciplinaire et adaptée à l’étiologie.

---

2. Physiopathologie

La méningo-encéphalite résulte de la pénétration d’un agent pathogène ou de la production d’auto-anticorps dans le **système nerveux central (SNC)**. L’atteinte méningée se traduit par une inflammation des membranes entourant le cerveau, tandis que l’encéphalite correspond à une inflammation du parenchyme cérébral lui-même.

L’infection ou l’inflammation entraîne une **réaction immunitaire locale**, une **altération de la barrière hémato-**

encéphalique, une **infiltration cellulaire**, et souvent une **augmentation de la pression intracrânienne**. Cette cascade inflammatoire est à l'origine des troubles neurologiques observés, qui peuvent inclure des convulsions, un coma, ou des déficits moteurs et cognitifs.

---

3. Étiologies

a. Étiologies infectieuses

Virales (formes les plus fréquentes)

- Herpès simplex virus (HSV), particulièrement HSV-1.
- Entérovirus (échovirus, coxsackievirus).
- Virus de la varicelle-zona, Epstein-Barr, cytomégalovirus.
- Virus de la rougeole, des oreillons ou rubéole (plus rare grâce à la vaccination).
- Arbovirus (virus du Nil occidental, virus de l'encéphalite japonaise).

Bactériennes

- Neisseria meningitidis, Streptococcus pneumoniae, Haemophilus influenzae de type b.
- Listeria monocytogenes (chez le nouveau-né).
- Mycoplasma pneumoniae (forme atypique).

- Tuberculose (méningo-encéphalite tuberculeuse, forme chronique).

Fongiques et parasitaires (exceptionnels)

- Candida spp., Cryptococcus neoformans.
- Toxoplasma gondii chez l'immunodéprimé ou en cas de toxoplasmose congénitale.

b. Étiologies non infectieuses

Auto-immunes ou post-infectieuses

- Encéphalite à anticorps anti-récepteurs NMDA.
- Encéphalite limbique auto-immune.
- Syndrome de Guillain-Barré avec atteinte encéphalitique associée.
- Encéphalite post-vaccinale (très rare).

---

4. Signes cliniques

Le tableau clinique est variable et dépend de l'âge de l'enfant, de l'agent causal et de la rapidité d'évolution.

a. Chez le nourrisson

- Fièvre, irritabilité, cris inhabituels.
- Bombement de la fontanelle, troubles de l'alimentation.

- Hypotonie ou hypertonie, crises convulsives.
- Altération de la conscience.

b. Chez l’enfant plus âgé

- Céphalées intenses, photophobie, vomissements.
- Raideur de nuque, signes méningés.
- Troubles du comportement ou confusion.
- Convulsions, hallucinations, troubles moteurs.
- Coma dans les formes sévères.

La présence d’un syndrome fébrile avec troubles neurologiques doit faire évoquer en urgence une méningo-encéphalite.

---

5. Examens complémentaires

a. Biologie

- **Ponction lombaire** : examen fondamental. Analyse du LCR (cytologie, biochimie, culture, PCR).
- **Hémocultures**, **sérologies**, et **PCR virales**.

b. Imagerie

- **IRM cérébrale** : montre les zones d’inflammation, d’œdème ou de nécrose.
- **Scanner cérébral** : utile en urgence pour éliminer une contre-indication à la ponction lombaire.

c. EEG

- Utile pour détecter des anomalies électroencéphalographiques typiques d'encéphalite.
- Mise en évidence d'épilepsie sous-jacente ou de ralentissement global de l'activité cérébrale.

---

6. Traitement

La prise en charge doit être **précoce, empirique et adaptée dès que l'étiologie est précisée**.

a. Antiviraux

- **Acyclovir** en première intention en cas de suspicion d'herpès (traitement d'urgence).
- Traitement spécifique selon les autres virus identifiés (rarement nécessaire).

b. Antibiotiques

- **Traitement probabiliste à large spectre** en cas de suspicion bactérienne, ajusté secondairement selon l'antibiogramme.

c. Corticothérapie

- En cas d'encéphalite post-infectieuse ou auto-immune, ou parfois dans les formes sévères virales.

d. Soins de support

- Contrôle de la température, hydratation, anticonvulsivants, surveillance de la pression intracrânienne.
- Hospitalisation en soins intensifs pédiatriques en cas de forme grave.

Le traitement immunomodulateur (immunoglobulines, plasmaphérèse) peut être nécessaire dans les encéphalites auto-immunes.

---

7. Pronostic et complications

Le pronostic dépend de l’étiologie, de la précocité du traitement, et de la sévérité initiale.

a. Complications neurologiques

- Séquelles cognitives, motrices ou sensorielles.
- Troubles du langage, de la mémoire ou du comportement.
- Épilepsie post-encéphalitique.
- Hydrocéphalie secondaire.

b. Évolution

- Certaines formes virales sont bénignes et transitoires.

- Les formes herpétiques et auto-immunes sont souvent graves, avec un risque élevé de séquelles si non traitées rapidement.

Un **suivi neurologique prolongé** est indispensable, avec recours à la rééducation fonctionnelle, orthophonique et neuropsychologique selon les déficits observés.

---

8. Références scientifiques

453,454,455,456,457,458

10.Syndrome de Rett

1. Définition et généralités

Le syndrome de Rett est une maladie neurologique grave du développement, **d'origine génétique**, qui affecte presque exclusivement les filles. Il se manifeste par une régression rapide des acquisitions psychomotrices après une période initiale de développement normal, suivie de troubles moteurs, cognitifs, et comportementaux caractéristiques.

Ce trouble neurodéveloppemental est **rare**, avec une prévalence estimée entre **1 sur 10 000 et 1 sur 15 000 naissances vivantes féminines**. Le syndrome de Rett fait partie des troubles du spectre autistique, bien qu'il constitue une entité clinique distincte avec une cause génétique identifiée dans la majorité des cas.

---

2. Origine génétique et physiopathologie

La majorité des cas de syndrome de Rett sont liés à des mutations du **gène MECP2** (Methyl-CpG-Binding Protein 2), situé sur le chromosome X. Ce gène code pour une protéine essentielle à la régulation de l'expression de nombreux autres gènes au sein du système nerveux central.

L'absence ou la dysfonction de la protéine MECP2 perturbe gravement la maturation neuronale, la plasticité synaptique et le fonctionnement global du cerveau. Cette mutation est

généralement **sporadique**, sans antécédents familiaux, mais elle peut être transmise dans de rares cas.

Chez les garçons, la mutation de MECP2 est souvent létale en période néonatale, en raison de l'absence d'un second chromosome X pouvant compenser l'anomalie.

---

3. Phases cliniques de la maladie

Le syndrome de Rett évolue classiquement en **quatre phases successives**, dont l'intensité et la durée varient d'un individu à l'autre.

a. Phase 1 – Développement normal initial (6 à 18 mois)

Les enfants semblent se développer normalement pendant les premiers mois de vie. Les interactions sociales, les acquisitions motrices et le langage se développent de façon apparemment harmonieuse.

b. Phase 2 – Régression rapide (1 à 4 ans)

Cette phase marque le **début des symptômes**. L'enfant perd des compétences précédemment acquises :

- Perte de l'usage volontaire des mains (avec apparition de stéréotypies comme le frottement des mains ou le lavage imaginaire).
- Régression du langage.
- Troubles moteurs, hypotonie ou raideur.

- Apparition de l’ataxie, de l’irrégularité du sommeil, et de l’irritabilité.

c. Phase 3 – Stabilisation (3 à 10 ans)

Les symptômes sévères persistent mais **se stabilisent**. L’enfant peut retrouver une certaine interaction sociale :

- Amélioration du contact visuel.
- Réduction de l’irritabilité.
- Maintien ou réapparition d’un certain niveau de communication non verbale.

Les troubles moteurs, les crises d’épilepsie et les stéréotypies persistent ou s’aggravent.

d. Phase 4 – Détérioration motrice tardive (à partir de 10 ans)

Cette phase est marquée par une **détérioration progressive des capacités motrices** :

- Perte progressive de la marche.
- Scoliose, dystonies, spasticité.
- Fragilité osseuse et risque de fractures.
- Altérations respiratoires (apnées, hyperventilation).

Les capacités cognitives demeurent sévèrement altérées, mais la conscience de l’environnement peut persister.

---

4. Manifestations cliniques associées

Au-delà des phases évolutives, de nombreux signes sont caractéristiques du syndrome de Rett :

- **Stéréotypies manuelles** (essuyage, torsion, frottement des mains).
- **Microcéphalie secondaire** (ralentissement de la croissance crânienne).
- **Épilepsie**, présente chez environ 80 % des cas.
- **Troubles respiratoires centraux**, souvent rythmiques (hyperventilation, apnées).
- **Troubles du sommeil** persistants et résistants aux traitements.
- **Anomalies de la démarche et de la posture**.
- **Déficits cognitifs profonds**.

La sévérité et la combinaison de ces signes varient selon le type de mutation de MECP2.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic du syndrome de Rett repose sur une **association de critères cliniques et d'analyses génétiques**.

a. Critères diagnostiques cliniques

Les critères centraux comprennent :

- Période de régression après un développement initial normal.
- Perte de l’usage volontaire des mains.
- Stéréotypies manuelles caractéristiques.
- Ralentissement de la croissance du périmètre crânien.
- Altération sévère de la communication.

Des critères de soutien supplémentaires peuvent inclure les troubles respiratoires, l’épilepsie, ou les troubles moteurs.

b. Analyse génétique

Le **test moléculaire du gène MECP2** permet de confirmer le diagnostic dans environ 95 % des cas typiques. Dans les formes atypiques, d’autres gènes peuvent être impliqués (CDKL5, FOXG1).

---

6. Prise en charge

Il n’existe à ce jour **aucun traitement curatif** du syndrome de Rett. La prise en charge est **multidisciplinaire, symptomatique et adaptée à chaque phase de la maladie**.

a. Approche médicale

- **Traitement de l’épilepsie** avec des anticonvulsivants adaptés.

- **Soutien nutritionnel**, parfois avec mise en place d’une gastrostomie.
- **Médicaments contre les troubles du sommeil** ou la spasticité.
- Surveillance et traitement des troubles respiratoires.

b. Rééducation et accompagnement

- **Kinésithérapie** pour préserver la mobilité articulaire.
- **Ergothérapie et orthophonie**, même en l’absence de langage verbal.
- **Soutien psychologique** à la famille.
- **Adaptations scolaires** spécifiques.

L’objectif est de **maintenir au maximum l’autonomie**, de favoriser la communication non verbale et d'améliorer la qualité de vie.

---

7. Évolution et pronostic

Le syndrome de Rett est une maladie **chronique et évolutive**, mais non dégénérative à proprement parler.

L’espérance de vie est prolongée à l’âge adulte dans de nombreux cas, bien que la qualité de vie puisse être altérée par les complications :

- **Perte de la marche**.

- **Scoliose sévère nécessitant parfois une chirurgie**.
- **Épilepsie difficile à contrôler**.
- **Troubles respiratoires et digestifs chroniques**.

Malgré un handicap profond, certaines personnes atteintes peuvent maintenir des capacités relationnelles et sensorielles significatives, justifiant une prise en charge individualisée et respectueuse de leur potentiel.

---

8. Références scientifiques

459,460,461,462,463,464

Chapitre V. Troubles métaboliques et endocriniens

1. Obésité infantile

1. Introduction

L'obésité infantile est devenue l'un des défis sanitaires les plus pressants du XXIe siècle. Elle touche aujourd'hui des millions d'enfants à travers le monde, sans distinction de statut socio-économique ou de géographie. Loin d'être un simple problème esthétique, elle est associée à une série de complications physiques, psychologiques et sociales qui peuvent compromettre le développement harmonieux de l'enfant. Face à cette réalité, il est impératif de comprendre les facteurs qui y contribuent, ses conséquences à court et à long terme, ainsi que les moyens de prévention et de prise en charge.

---

2. Définition et épidémiologie

L'obésité infantile est définie comme un excès de masse grasse corporelle qui compromet la santé de l'enfant. Le diagnostic repose généralement sur l'indice de masse corporelle (IMC), ajusté pour l'âge et le sexe selon les courbes de croissance établies par l'Organisation mondiale de la santé (OMS).

Au cours des dernières décennies, la prévalence de l'obésité infantile a connu une augmentation spectaculaire. Selon les données les plus récentes, près de 39 millions d'enfants de moins de cinq ans dans le monde souffraient de surpoids ou d'obésité en 2020. Ce phénomène, initialement concentré dans

les pays à revenu élevé, s’étend désormais aux pays à revenu faible et intermédiaire.

---

3. Causes et facteurs de risque

L’étiologie de l’obésité infantile est multifactorielle et implique l’interaction complexe entre des facteurs génétiques, comportementaux, environnementaux et socio-économiques.

3.1 Facteurs comportementaux

Une alimentation riche en calories, en sucres ajoutés, en matières grasses saturées et en aliments ultra-transformés est l’un des déterminants majeurs de l’obésité. Parallèlement, la diminution de l’activité physique, le temps excessif passé devant les écrans et le manque de sommeil contribuent également à ce déséquilibre énergétique.

3.2 Facteurs familiaux et sociaux

Les habitudes alimentaires et les comportements sédentaires sont souvent modelés dès le plus jeune âge par l’environnement familial. Les enfants dont les parents sont obèses ou peu actifs physiquement sont plus à risque de développer une obésité. De plus, les conditions de vie, telles que le niveau d’instruction des parents, le revenu familial et l’accès à des aliments sains, jouent un rôle déterminant.

3.3 Facteurs biologiques et périnataux

Des facteurs prénataux comme le diabète gestationnel, une prise de poids excessive durant la grossesse ou une naissance par césarienne peuvent influencer le risque d'obésité chez l'enfant. Par ailleurs, la génétique et certains déséquilibres hormonaux peuvent également prédisposer certains enfants à l'obésité.

---

4. Conséquences sur la santé

Les répercussions de l'obésité infantile sont à la fois immédiates et durables. Elles affectent non seulement la santé physique, mais aussi le bien-être mental et social des enfants.

4.1 Conséquences physiques

Les enfants obèses présentent un risque accru de développer des troubles métaboliques tels que le diabète de type 2, l'hypertension artérielle, la dyslipidémie et des maladies cardiovasculaires précoces. Ils peuvent également souffrir de troubles musculosquelettiques, de syndrome d'apnées du sommeil et de complications hépatiques comme la stéatose hépatique non alcoolique.

4.2 Conséquences psychologiques

L'obésité infantile est souvent accompagnée de stigmatisation, de discrimination et d'intimidation, ce qui peut mener à une faible estime de soi, à l'anxiété, à la dépression et à des

troubles de l'image corporelle. Ces effets psychologiques peuvent compromettre les résultats scolaires et l'intégration sociale.

4.3 Conséquences à long terme

Les enfants obèses ont une forte probabilité de rester obèses à l'âge adulte, avec un risque accru de développer des pathologies chroniques. La morbidité et la mortalité prématurées associées à l'obésité représentent un lourd fardeau pour les systèmes de santé à long terme.

---

5. Prévention et interventions

La prévention de l'obésité infantile repose sur une approche globale et intersectorielle impliquant les familles, les établissements scolaires, les systèmes de santé et les politiques publiques.

5.1 Interventions familiales

Les parents jouent un rôle central dans la prévention de l'obésité. Une alimentation équilibrée à la maison, des repas partagés, une limitation des boissons sucrées et des collations industrielles ainsi qu'un mode de vie actif sont essentiels. La mise en place de routines, notamment autour du sommeil et des écrans, peut aussi favoriser un développement sain.

5.2 Rôle des écoles

Les établissements scolaires constituent un cadre privilégié pour la promotion de la santé. L'intégration de programmes de nutrition, l'accès à des repas sains, l'encouragement à l'activité physique et l'éducation à la santé sont des leviers puissants pour influencer les comportements.

5.3 Politiques de santé publique

Les gouvernements ont un rôle crucial à jouer dans la régulation de l'environnement alimentaire, par exemple en limitant la publicité destinée aux enfants, en taxant les boissons sucrées, en subventionnant les produits frais et en promouvant des espaces favorables à l'activité physique.

5.4 Prise en charge clinique

Lorsque la prévention échoue, une prise en charge médicale multidisciplinaire est nécessaire. Celle-ci peut inclure un suivi nutritionnel, une thérapie comportementale, une activité physique adaptée et, dans certains cas graves, des traitements pharmacologiques ou chirurgicaux.

---

6. Conclusion

L'obésité infantile est une problématique complexe qui nécessite une action concertée à tous les niveaux de la société. Elle interpelle notre mode de vie, nos choix alimentaires, nos politiques urbaines et nos modèles éducatifs. Prévenir et traiter

ce fléau, c’est investir dans la santé future des générations. Les enfants d’aujourd’hui méritent un environnement qui favorise leur épanouissement physique, mental et social — un environnement où la santé ne soit pas un privilège, mais un droit fondamental.

---

7. Références scientifiques

465,466,467,468,469,470,471,472,473,474

2. Hypoglycémie néonatale

1. Introduction

L’hypoglycémie néonatale est une condition fréquente mais souvent sous-estimée chez le nouveau-né. Elle se caractérise par une baisse anormale du taux de glucose dans le sang au cours des premiers jours de vie. Bien qu’elle puisse être transitoire et bénigne dans certains cas, elle peut également révéler des troubles métaboliques ou hormonaux sous-jacents plus graves. Non diagnostiquée ou non traitée à temps, l’hypoglycémie néonatale peut avoir des conséquences neurologiques irréversibles. Sa reconnaissance précoce, sa surveillance attentive et sa prise en charge adéquate constituent donc un enjeu majeur en néonatologie.

---

2. Définition et seuils biologiques

Il n’existe pas de consensus international parfaitement uniforme concernant le seuil glycémique définissant l’hypoglycémie néonatale. Néanmoins, la plupart des experts considèrent que des glycémies inférieures à 2,6 mmol/L (47 mg/dL) nécessitent une attention particulière, en particulier chez les nouveau-nés à risque.

Les seuils doivent également être interprétés en fonction de l’âge postnatal. Durant les premières heures de vie, une certaine baisse physiologique du glucose est attendue, mais elle doit rapidement se corriger grâce à l’adaptation métabolique du

nourrisson. Une hypoglycémie persistante ou récurrente en dehors de cette fenêtre physiologique mérite une investigation plus poussée.

---

3. Physiopathologie

Chez le nouveau-né, la transition métabolique entre la vie intra-utérine et la vie extra-utérine est un processus complexe. Le glucose maternel, principal carburant du fœtus, cesse d’être fourni à la naissance. L’organisme du nourrisson doit alors activer ses propres mécanismes de régulation : mobilisation du glycogène hépatique, néoglucogenèse et lipolyse.

Toute défaillance dans ces mécanismes d’adaptation peut entraîner une hypoglycémie. Cette situation est d’autant plus critique que le cerveau du nouveau-né dépend presque exclusivement du glucose pour fonctionner. En l’absence de substrats énergétiques alternatifs, une hypoglycémie prolongée peut entraîner des lésions cérébrales.

---

4. Facteurs de risque

Certains nouveau-nés sont plus exposés à l’hypoglycémie en raison de facteurs maternels, néonataux ou pathologiques.

4.1 Facteurs maternels

Les mères atteintes de diabète gestationnel ou de diabète préexistant transmettent souvent un excès de glucose au fœtus.

Après la naissance, la production élevée d’insuline persiste chez le nouveau-né, entraînant une hypoglycémie par hyperinsulinisme.

4.2 Facteurs néonataux

Les prématurés, les petits pour l’âge gestationnel (PAG), les gros pour l’âge gestationnel (GAG), les nourrissons de faible poids de naissance ou encore les jumeaux sont plus vulnérables. Les réserves énergétiques insuffisantes ou l’immaturité métabolique expliquent cette susceptibilité accrue.

4.3 Pathologies sous-jacentes

Certaines anomalies métaboliques héréditaires (comme les déficits en acides gras oxydables), les déficits hormonaux (en cortisol ou en hormone de croissance), ou des maladies du foie peuvent également se manifester par une hypoglycémie néonatale persistante ou sévère.

---

5. Symptômes et diagnostic

L’hypoglycémie néonatale peut être asymptomatique ou se manifester par des signes cliniques discrets mais évocateurs. Ceux-ci peuvent inclure des tremblements, une hypotonie, des difficultés d’alimentation, une léthargie, une irritabilité, des convulsions ou une apnée.

Le diagnostic repose sur la mesure du glucose sanguin capillaire ou plasmatique. En cas de suspicion clinique, une

confirmation par prélèvement veineux est recommandée. Il est également essentiel de documenter les circonstances de l'hypoglycémie (âge, jeûne, alimentation, antécédents) et, dans les formes persistantes, de rechercher une étiologie spécifique.

---

6. Prise en charge

La gestion de l'hypoglycémie néonatale dépend de la sévérité du déficit glycémique, de la symptomatologie et du contexte clinique.

6.1 Mesures initiales

Chez un nouveau-né asymptomatique à risque, une alimentation précoce (dans l'heure suivant la naissance) est essentielle pour éviter les épisodes hypoglycémiques. Le lait maternel est préféré, mais des compléments peuvent être nécessaires.

En cas d'hypoglycémie modérée sans signes cliniques, un apport oral ou entéral (gavage) est souvent suffisant. Lorsque l'hypoglycémie est sévère ou symptomatique, une administration intraveineuse de glucose est requise, généralement sous forme de bolus suivi d'une perfusion continue.

6.2 Surveillance et suivi

Une surveillance glycémique régulière est indispensable jusqu'à stabilisation. Les nouveau-nés ayant présenté des

hypoglycémies persistantes, sévères ou d’origine non élucidée doivent bénéficier d’un suivi spécialisé, incluant parfois une évaluation endocrinienne ou métabolique.

---

7. Complications et pronostic

L’une des principales craintes liées à l’hypoglycémie néonatale est le risque de dommages neurologiques. Des épisodes prolongés ou répétés peuvent entraîner des lésions cérébrales, en particulier au niveau des structures sensibles comme les noyaux gris centraux.

Ces lésions peuvent se traduire à long terme par un retard du développement neurocognitif, des troubles moteurs, une épilepsie ou des troubles du comportement. Toutefois, un diagnostic précoce et une prise en charge rapide permettent, dans la majorité des cas, de prévenir ces issues défavorables.

---

8. Prévention

La prévention de l’hypoglycémie néonatale passe par l’identification des nouveau-nés à risque dès la naissance et par l’instauration rapide d’une alimentation adaptée. L’éducation prénatale des mères diabétiques, le contrôle glycémique maternel pendant la grossesse et la préparation à l’allaitement sont des leviers importants.

Une politique de dépistage systématique dans les premières heures de vie pour les groupes à risque, associée à des

protocoles de prise en charge clairs, contribue également à prévenir les complications.

---

9. Conclusion

L'hypoglycémie néonatale, bien qu'assez fréquente, ne doit jamais être banalisée. Elle constitue une urgence diagnostique et thérapeutique, en particulier lorsqu'elle se manifeste de façon symptomatique ou persistante. Sa prise en charge repose sur une vigilance constante, une évaluation rigoureuse des facteurs de risque, et une réponse thérapeutique rapide. Prévenir l'hypoglycémie néonatale, c'est protéger les premières heures de vie et garantir aux nouveau-nés des conditions optimales de développement neurologique.

---

10. Références scientifiques

475,476,477,478,479,480,481,482,483,484

3. Rachitisme

1. Introduction

Le rachitisme est une pathologie pédiatrique liée à un défaut de minéralisation osseuse en pleine croissance. Longtemps considéré comme une maladie du passé, il persiste aujourd'hui dans certaines régions du monde et réapparaît même dans des pays industrialisés, notamment sous ses formes carentielles. Cette affection, associée à des troubles du métabolisme du calcium, du phosphore et de la vitamine D, peut entraîner des déformations squelettiques durables, des retards de croissance et d'autres complications systémiques. Comprendre le rachitisme dans toutes ses dimensions est essentiel pour en prévenir l'émergence et protéger le développement harmonieux de l'enfant.

---

2. Définition et classification

Le rachitisme désigne l'ensemble des troubles de la croissance osseuse liés à une minéralisation insuffisante du tissu ostéoïde chez l'enfant. Contrairement à l'ostéomalacie, qui survient chez l'adulte, le rachitisme touche un squelette en pleine croissance, ce qui en aggrave les répercussions.

On distingue deux grandes catégories de rachitisme :

- **Le rachitisme carentiel**, dû à un déficit en vitamine D, en calcium ou en phosphore, est de loin le plus fréquent.

- **Le rachitisme génétique**, plus rare, regroupe plusieurs formes héréditaires causées par des anomalies du métabolisme de la vitamine D ou du phosphate.

---

3. Physiopathologie

Le rachitisme résulte d'un déséquilibre entre les apports et les besoins en éléments nécessaires à la minéralisation osseuse, en particulier la vitamine D, le calcium et le phosphate.

La vitamine D joue un rôle central dans l'absorption intestinale du calcium et du phosphore. En cas de carence, l'absorption intestinale diminue, ce qui entraîne une hypocalcémie. L'organisme réagit en mobilisant le calcium osseux via la sécrétion de parathormone, ce qui aggrave la déminéralisation. Ce processus perturbe le développement du cartilage de croissance et empêche la calcification normale du tissu ostéoïde, conduisant aux signes cliniques caractéristiques du rachitisme.

---

4. Causes et facteurs de risque

4.1 Rachitisme carentiel

La carence en vitamine D est la cause la plus fréquente de rachitisme. Elle résulte souvent d'une exposition insuffisante au soleil, d'un régime alimentaire pauvre en vitamine D, ou de

l'absence de supplémentation chez les nourrissons allaités exclusivement.

Certains groupes sont particulièrement à risque : les enfants vivant dans des régions peu ensoleillées, ceux ayant une peau foncée, les enfants nés prématurément, ou encore ceux issus de familles migrantes ne consommant pas d'aliments enrichis.

4.2 Rachitisme génétique

Les formes héréditaires de rachitisme comprennent notamment :

- **Le rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique**, lié à une perte rénale excessive de phosphate.
- **Le rachitisme lié à un déficit en 1-alpha-hydroxylase**, empêchant l'activation de la vitamine D.
- **Le rachitisme par résistance aux récepteurs de la vitamine D**, une forme rare et sévère.

---

5. Signes cliniques

Le rachitisme se manifeste principalement entre 6 mois et 2 ans, période de croissance rapide.

Les symptômes les plus fréquents incluent :

- Un retard de croissance staturo-pondérale
- Une hypotonie musculaire

- Une irritabilité ou une fatigue inhabituelle
- Des douleurs osseuses ou une sensibilité à la manipulation

Sur le plan squelettique, plusieurs signes sont évocateurs :

- Craniotabès (ramollissement de l'os occipital)
- Frontal bosselé et déformations du crâne
- Chapelet costal (élargissement des jonctions costochondrales)
- Déformations des membres inférieurs (genu varum ou genu valgum)
- Retard de fermeture des fontanelles
- Poignet élargi, en raison du retard de minéralisation des cartilages de croissance

Dans les formes avancées, des convulsions peuvent survenir en cas d'hypocalcémie sévère.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur une association d'éléments cliniques, biologiques et radiologiques.

6.1 Examens biologiques

Les principales anomalies retrouvées sont :

- Une hypocalcémie modérée ou normale
- Une hypophosphatémie (selon le type de rachitisme)
- Une élévation des phosphatases alcalines
- Une baisse du taux de 25(OH)-vitamine D dans les formes carentielles
- Une augmentation de la parathormone dans le contexte de carence

6.2 Imagerie

Les radiographies des poignets et des genoux montrent des signes caractéristiques :

- Élargissement et flou des métaphyses
- Cupulisation des cartilages de croissance
- Rachitisme en "poignet en trident" ou "gobelet"

Ces signes sont essentiels au diagnostic positif et au suivi de l’évolution sous traitement.

---

7. Traitement

Le traitement vise à corriger la carence et à restaurer une croissance osseuse normale.

7.1 Rachitisme carentiel

La supplémentation en vitamine D est le pilier du traitement. Elle peut se faire sous forme quotidienne (cholecalciférol oral) ou par bolus. Une correction concomitante de la carence en calcium peut être nécessaire.

L'alimentation doit être enrichie en produits laitiers ou aliments contenant du calcium. L'exposition au soleil est encouragée, dans des conditions sécuritaires.

7.2 Rachitisme génétique

Ces formes nécessitent des traitements plus spécialisés. Le rachitisme hypophosphatémique est traité par des apports réguliers de phosphate et de calcitriol. Dans certaines formes résistantes, une prise en charge multidisciplinaire impliquant des endocrinologues pédiatriques est indispensable.

Le suivi à long terme inclut une surveillance biologique régulière, le contrôle des déformations osseuses et l'évaluation de la croissance.

---

8. Prévention

La prévention du rachitisme repose sur des mesures simples mais efficaces :

- **Supplémentation systématique en vitamine D** dès les premières semaines de vie, surtout chez les nourrissons allaités

- **Exposition modérée au soleil**, en évitant les heures à risque
- **Enrichissement alimentaire**, notamment dans les pays où les aliments fortifiés ne sont pas systématiques
- **Suivi des enfants à risque**, incluant les prématurés, les enfants à la peau foncée ou issus de familles migrantes

L'éducation des parents et des professionnels de santé est essentielle pour garantir l'observance des recommandations.

---

9. Conclusion

Le rachitisme, bien qu'en grande partie évitable, reste une pathologie d'actualité dans certains contextes sociaux ou géographiques. Il est le témoin d'inégalités persistantes en matière de santé publique et de nutrition. Son diagnostic repose sur la reconnaissance précoce des signes cliniques et une approche biologique rigoureuse. Grâce à la prévention, à la supplémentation et à une prise en charge adaptée, il est possible d'éviter les séquelles osseuses et fonctionnelles liées à cette affection ancienne mais toujours préoccupante.

---

10. Références scientifiques

485,486,487,488,489,490,491,492,493,494

4. Hypocalcémie

1. Introduction

L’hypocalcémie est une anomalie biologique caractérisée par une diminution du taux de calcium dans le sang. Elle peut survenir à tout âge mais revêt une importance particulière chez les nouveau-nés et les jeunes enfants en raison de ses conséquences neuromusculaires et cardiovasculaires potentiellement graves. Si elle peut se présenter de façon transitoire, elle peut aussi signaler une pathologie sous-jacente nécessitant une prise en charge spécialisée. Sa détection rapide et son traitement précoce sont essentiels pour éviter les complications aiguës et les séquelles à long terme.

---

2. Définition et classification

Le calcium circulant se trouve sous trois formes : libre (ionisé), lié aux protéines (notamment l’albumine), et complexé à des anions. C’est la forme ionisée qui est biologiquement active.

L’hypocalcémie est définie par :

- Une **calcémie totale < 2,2 mmol/L** (ou < 8,8 mg/dL)
- Une **calcémie ionisée < 1,1 mmol/L** (ou < 4,4 mg/dL)

Il est essentiel de corriger la calcémie totale en fonction de l’albuminémie pour éviter les erreurs d’interprétation. L’hypocalcémie peut être **aiguë** ou **chronique**, **transitoire** ou **persistante**, et peut survenir dans des contextes très variés.

---

3. Physiologie du calcium

Le calcium joue un rôle fondamental dans de nombreuses fonctions biologiques : contraction musculaire, conduction nerveuse, coagulation, sécrétion hormonale et minéralisation osseuse. Son homéostasie est régulée par un équilibre complexe impliquant :

- **La parathormone (PTH)**, sécrétée par les glandes parathyroïdes
- **La vitamine D**, qui favorise l'absorption intestinale du calcium
- **Le rein et l'os**, qui contribuent à l'ajustement des concentrations circulantes

Toute perturbation de ces mécanismes peut induire une hypocalcémie.

---

4. Causes principales

4.1 Causes néonatales

- **Hypoparathyroïdie transitoire** chez le nouveau-né, surtout en cas de diabète maternel
- **Carence en vitamine D**, fréquente chez les nourrissons allaités non supplémentés

- **Hyperphosphatémie**, notamment en cas d’apport élevé en phosphore (laits non adaptés)

4.2 Hypoparathyroïdie

- **Congénitale**, comme dans le syndrome de DiGeorge
- **Auto-immune**, isolée ou dans le cadre d’un polyendocrinopathie
- **Post-chirurgicale**, suite à une parathyroïdectomie

4.3 Résistance à la PTH

- **Pseudohypoparathyroïdie**, caractérisée par une résistance périphérique à la PTH
- **Déficits récepteurs ou post-récepteurs**, d’origine génétique

4.4 Déficit en vitamine D

- **Carence d’apport ou défaut d’exposition solaire**
- **Défauts d’hydroxylation hépatique ou rénale**
- **Résistance héréditaire aux effets de la vitamine D**

4.5 Autres causes

- **Pancréatite aiguë**
- **Sepsis sévère**
- **Hypomagnésémie**, qui inhibe la sécrétion de PTH

- **Insuffisance rénale chronique**

---

5. Manifestations cliniques

L'hypocalcémie peut se manifester de manière variable selon la vitesse d'installation, la sévérité du déficit et l'âge du patient.

5.1 Signes neuromusculaires

- Paresthésies péribuccales, crampes, tétanie
- Signe de Chvostek (contraction faciale à la percussion du nerf facial)
- Signe de Trousseau (spasme carpopédal induit par l'ischémie)
- Laryngospasme ou bronchospasme chez l'enfant

5.2 Manifestations neurologiques

- Irritabilité, confusion, convulsions
- Troubles de la conscience

5.3 Troubles cardiaques

- Allongement de l'intervalle QT à l'ECG
- Arythmies, notamment ventriculaires dans les formes sévères

5.4 Signes chroniques

Dans les formes prolongées ou subcliniques, on peut observer :

- Retard de croissance
- Troubles dentaires (amalgame dentaire, émail défectueux)
- Calcifications des noyaux gris centraux

---

6. Diagnostic

Le bilan d'une hypocalcémie repose sur plusieurs explorations complémentaires :

6.1 Bilan biologique

- Calcémie ionisée et totale (corrigée selon l'albumine)
- Phosphorémie
- Magnésémie
- Parathormone (PTH)
- 25(OH)-vitamine D et 1,25$(OH)_2$-vitamine D
- Fonction rénale (urée, créatinine)
- Bilan acido-basique et lactate

6.2 Examens complémentaires

- Électrocardiogramme (QT long)

- Imagerie cérébrale (en cas de signes neurologiques)
- Études génétiques dans les formes suspectes

---

7. Prise en charge

Le traitement dépend de la sévérité de l’hypocalcémie, de la symptomatologie et de la cause identifiée.

7.1 Urgence aiguë

En cas de tétanie ou de troubles cardiaques :

- **Gluconate de calcium** IV lent (0,5 à 1 ml/kg d’une solution à 10 %)
- Surveillance cardiaque continue
- Correction des cofacteurs associés : magnésium, pH

7.2 Traitement d’entretien

- **Calcium oral** (carbonate ou citrate)
- **Vitamine D** : ergocalciférol, cholecalciférol, ou calcitriol selon l’étiologie
- **Magnésium** en cas de déficit associé
- Dans les formes génétiques : traitement spécialisé selon la pathologie

Un suivi régulier est nécessaire pour ajuster les doses, éviter les surdosages (hypercalcémie) et surveiller les fonctions rénales.

---

8. Pronostic et complications

Lorsque l'hypocalcémie est reconnue et traitée rapidement, le pronostic est généralement favorable. En revanche, les formes sévères ou négligées peuvent entraîner :

- Convulsions récurrentes
- Troubles neurodéveloppementaux
- Défaillances cardiaques
- Calcifications intracrâniennes dans les formes chroniques

Les formes génétiques ou associées à une hypoparathyroïdie chronique peuvent nécessiter un suivi à vie.

---

9. Prévention

Chez les nouveau-nés et nourrissons, la prévention repose sur :

- **La supplémentation systématique en vitamine D**
- **Une alimentation adaptée** riche en calcium
- **Le suivi des enfants à risque** : prématurés, enfants de mères diabétiques ou carencées

Chez les adultes, la prévention passe par une prise en charge adéquate des maladies sous-jacentes, une surveillance des

apports nutritionnels, et l’éducation à la reconnaissance des signes d’alerte.

---

10. Conclusion

L’hypocalcémie est une pathologie potentiellement grave mais le plus souvent réversible, à condition d’être diagnostiquée précocement et traitée de manière appropriée. Sa diversité étiologique impose une approche méthodique, intégrant les dimensions cliniques, biologiques et parfois génétiques. Une bonne connaissance des mécanismes de régulation calcique et des populations à risque est essentielle pour prévenir ses conséquences à long terme et garantir le bon développement de l’enfant.

---

11. Références scientifiques

495,496,497,498,499,500,501,502,503,504

5. Maladie d'Addison (rare chez l'enfant)

1. Introduction

La maladie d'Addison, ou insuffisance surrénalienne primaire, est une pathologie rare de l'enfance, mais potentiellement grave en l'absence de traitement. Elle résulte d'une destruction progressive du cortex surrénalien, entraînant une carence en glucocorticoïdes, minéralocorticoïdes et, dans certains cas, en androgènes. Cette affection, bien que peu fréquente chez l'enfant, exige une vigilance clinique accrue car ses manifestations sont souvent insidieuses, évolutives et non spécifiques. Son diagnostic précoce conditionne la prévention de la crise surrénalienne aiguë, complication redoutable mais évitable.

---

2. Physiopathologie

Les glandes surrénales sont responsables de la sécrétion de plusieurs hormones essentielles à l'homéostasie :

- **Le cortisol**, hormone glucocorticoïde, régule le métabolisme énergétique, la réponse au stress, et la pression artérielle.
- **L'aldostérone**, hormone minéralocorticoïde, contrôle l'équilibre hydro-électrolytique par la réabsorption du sodium et l'excrétion du potassium.

- **Les androgènes surrénaliens**, tels que la déhydroépiandrostérone (DHEA), jouent un rôle accessoire dans la puberté.

Dans la maladie d'Addison, la destruction du cortex surrénalien entraîne un déficit hormonal global, responsable d'un tableau clinique associant asthénie, troubles digestifs, hypotension, et troubles ioniques.

---

3. Étiologies chez l'enfant

Les causes d'insuffisance surrénalienne primaire chez l'enfant diffèrent partiellement de celles observées chez l'adulte :

3.1 Étiologies auto-immunes

- **Adrénalite auto-immune isolée**, rare avant l'adolescence.
- **Polyendocrinopathie auto-immune de type 1 (APS-1)** : forme pédiatrique classique, associant candidose chronique, hypoparathyroïdie et insuffisance surrénalienne.
- **Syndromes polyendocriniens auto-immuns de type 2**, plus rares et d'apparition plus tardive.

3.2 Causes génétiques et congénitales

- **Adrénoleucodystrophie liée à l'X** : déficit de peroxysomes provoquant une accumulation d'acides

gras à très longue chaîne, affectant le cortex surrénalien et le système nerveux central.

- **Hypoplasie surrénalienne congénitale**, souvent liée à des mutations du gène DAX1.
- **Déficits enzymatiques** tardifs (différents des hyperplasies surrénaliennes congénitales classiques).

3.3 Infections et infiltrations

- **Tuberculose surrénalienne**, plus rare dans les pays développés.
- **Histoplasmose, CMV ou autres infections opportunistes**, chez les enfants immunodéprimés.
- **Hémorragie surrénalienne bilatérale** néonatale ou post-traumatique.

---

4. Présentation clinique

Le tableau clinique évolue de manière progressive, rendant le diagnostic souvent tardif.

4.1 Symptômes généraux

- Fatigue chronique, faiblesse musculaire
- Amaigrissement inexpliqué
- Anorexie, nausées, vomissements

4.2 Manifestations digestives

- Douleurs abdominales récurrentes
- Troubles du transit (constipation ou diarrhée)

4.3 Signes spécifiques

- **Hyperpigmentation** cutanée et muqueuse (gencives, plis cutanés, cicatrices) par excès d'ACTH
- **Hypotension artérielle**, parfois orthostatique
- **Déshydratation** chronique chez le jeune enfant

4.4 Anomalies biologiques

- **Hyponatrémie**
- **Hyperkaliémie**
- **Hypoglycémie**, surtout chez le nourrisson
- **Acidose métabolique**
- **Éosinophilie** ou lymphocytose

---

5. Crise surrénalienne aiguë

La crise d'Addison est une urgence vitale, souvent déclenchée par une infection, un stress chirurgical, un jeûne prolongé ou un sevrage brutal en corticoïdes.

5.1 Signes cliniques

- Choc hypovolémique
- Vomissements incoercibles, douleurs abdominales sévères
- Troubles de la conscience, convulsions

5.2 Biologie de la crise

- Effondrement du cortisol plasmatique
- Troubles électrolytiques sévères
- Hypoglycémie marquée

---

6. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, biologiques et hormonaux.

6.1 Dosages hormonaux

- **Cortisol plasmatique** bas en situation de stress
- **ACTH** très élevée, signe d'une origine surrénalienne
- **Rénine** augmentée, aldostérone effondrée

6.2 Tests dynamiques

- **Test au Synacthène®** : absence d'élévation du cortisol après stimulation

6.3 Examens complémentaires

- Dosage des **acides gras à très longue chaîne** si suspicion d'adrénoleucodystrophie
- **Imagerie cérébrale et médullaire** si signes neurologiques
- **Immunologie auto-immune** : anticorps anti-surrénaliens, anti-interféron

---

7. Prise en charge

Le traitement repose sur le remplacement des hormones déficientes et la gestion des situations à risque.

7.1 Traitement substitutif

- **Hydrocortisone** (10 à 15 mg/m²/j en 3 prises), ajustée au poids
- **Fludrocortisone** pour compenser la perte d'aldostérone
- **DHEA** parfois ajoutée chez les adolescentes pour améliorer la vitalité

7.2 En cas de crise

- Soluté de remplissage rapide (NaCl 0,9 %)
- Hydrocortisone IV (100 mg/m²)
- Correction des troubles ioniques et de la glycémie

7.3 Mesures préventives

- **Carte d'urgence et bracelet médical**
- **Augmentation transitoire des doses** en cas de stress, fièvre ou chirurgie
- Éducation de la famille à l'injection parentérale en cas d'urgence

---

8. Suivi et pronostic

Avec un traitement substitutif bien conduit, les enfants peuvent avoir une croissance normale et un développement harmonieux. Le suivi porte sur :

- L'ajustement des doses selon la croissance
- La surveillance des complications iatrogènes (ostéopénie, prise de poids)
- L'évaluation du retentissement psychologique, en particulier à l'adolescence

Le pronostic est bon à condition d'éviter les crises aiguës et d'assurer une bonne éducation thérapeutique.

---

9. Conclusion

Bien que rare, la maladie d'Addison chez l'enfant doit être connue de tout clinicien pour éviter un retard diagnostique susceptible d'engendrer des complications graves.

L’identification précoce des symptômes, la reconnaissance des signes biologiques caractéristiques et la prise en charge urgente des crises permettent d’améliorer considérablement le pronostic de cette pathologie. Une surveillance rigoureuse et une éducation familiale adéquate sont les piliers d’un suivi réussi à long terme.

---

10. Références scientifiques

505,506,507,508,509,510,511,512,513,514

6. Syndrome de Cushing

1. Introduction

Le syndrome de Cushing est une entité clinique rare en pédiatrie, résultant d’une exposition chronique et inappropriée aux glucocorticoïdes, en particulier au cortisol. Il se manifeste par une constellation de signes physiques et métaboliques dont la reconnaissance peut être retardée du fait de la lenteur d’évolution et de la grande variabilité symptomatique. Chez l’enfant, il représente une cause rare mais importante de ralentissement statural, d’obésité centrale et de troubles métaboliques. Sa prise en charge repose sur l’identification précise de son étiologie, souvent tumorale, et une thérapeutique adaptée visant à restaurer une sécrétion hormonale normale.

---

2. Physiopathologie

Le cortisol, hormone sécrétée par le cortex surrénalien sous le contrôle de l’axe hypothalamo-hypophyso-surrénalien, est essentiel à l’homéostasie du glucose, à la réponse au stress et à l’équilibre hydro-électrolytique. Le syndrome de Cushing survient lorsque cette régulation est perturbée, entraînant une production excessive de cortisol exogène ou endogène.

Les mécanismes impliqués peuvent être divisés en deux grandes catégories :

- **Formes ACTH-dépendantes** : hyperstimulation du cortex surrénalien par une sécrétion accrue d’ACTH, le plus souvent d’origine hypophysaire (maladie de Cushing).
- **Formes ACTH-indépendantes** : production autonome de cortisol par une tumeur surrénalienne.

L'excès chronique de cortisol entraîne des perturbations profondes du métabolisme des glucides, des protéines et des lipides, ainsi qu’un déséquilibre immunitaire et osseux.

---

3. Étiologies chez l’enfant

Le spectre étiologique varie selon l’âge.

3.1 Causes endogènes

3.1.1 ACTH-dépendantes

- **Adénome hypophysaire sécrétant de l’ACTH** (maladie de Cushing) : forme la plus fréquente chez l’enfant de plus de 7 ans.
- **Sécrétions ectopiques d’ACTH** (exceptionnelles en pédiatrie), parfois liées à des tumeurs neuroendocrines.

3.1.2 ACTH-indépendantes

- **Adénome ou carcinome surrénalien** : plus fréquent chez les jeunes enfants.

- **Hyperplasie micronodulaire ou macronodulaire** des glandes surrénales, parfois familiale ou syndromique (Carney complex, McCune-Albright).

3.2 Causes exogènes

- **Administration prolongée de glucocorticoïdes** (voie orale, inhalée ou injectable) : cause la plus fréquente de syndrome de Cushing en pédiatrie.

---

4. Présentation clinique

Les manifestations cliniques du syndrome de Cushing se développent lentement, sur plusieurs mois à années.

4.1 Signes généraux

- Prise de poids rapide, avec obésité **centrale** (abdomen, tronc)
- **Ralentissement de la croissance staturale**, souvent premier signe observé
- Visage **arrondi**, dit en "pleine lune"
- **Bossette cervico-dorsale** (bosse de bison)
- Fonte musculaire proximale, notamment au niveau des ceintures

4.2 Manifestations cutanées

- Peau fine, fragile

- **Vergetures pourpres** larges et profondes (abdomen, cuisses)
- Contusions fréquentes
- Hypertrichose, acné

4.3 Troubles endocriniens

- Puberté retardée ou pseudo-précocité
- Troubles menstruels chez la fille adolescente
- Ostéopénie voire fractures pathologiques

4.4 Symptômes neuropsychiques

- Fatigue chronique, troubles du sommeil
- Irritabilité, troubles de l'humeur, troubles de l'attention

4.5 Complications métaboliques

- Hypertension artérielle
- Intolérance au glucose ou diabète
- Dyslipidémie

---

5. Diagnostic

Le diagnostic est souvent tardif, car les symptômes s'installent progressivement.

5.1 Tests de dépistage

- **Dosage du cortisol libre urinaire sur 24 h** : valeurs élevées et répétées
- **Dosage du cortisol salivaire nocturne** : élévation en dehors du rythme circadien normal
- **Test de freinage à la dexaméthasone faible dose** : absence d'inhibition du cortisol

5.2 Tests de localisation

- **Dosage de l'ACTH plasmatique** : permet de distinguer les formes dépendantes et indépendantes de l'ACTH
- **IRM hypophysaire** : pour rechercher un adénome
- **Scanner ou IRM abdominale** : pour détecter une tumeur surrénalienne
- **Cathétérisme des sinus pétreux inférieurs** (en cas de doute diagnostique sur l'origine de l'ACTH)

---

6. Prise en charge

Le traitement vise à éliminer la source de l'hypersécrétion de cortisol.

6.1 Traitement étiologique

- **Chirurgie hypophysaire** (adénomectomie transsphénoïdale) : traitement de choix de la maladie de Cushing
- **Surrénalectomie unilatérale** : en cas de tumeur surrénalienne bénigne
- **Surrénalectomie bilatérale** : dans les formes bilatérales ou récidivantes
- **Traitements médicaux** (kétoconazole, métopirone) : utilisés en attente de la chirurgie ou en cas de rechute

6.2 Prise en charge post-opératoire

- Substitution temporaire en hydrocortisone en cas d'insuffisance surrénalienne secondaire
- Suivi endocrinien régulier pour ajustement du traitement
- Surveillance de la croissance, de la puberté et de la densité osseuse

---

7. Évolution et pronostic

Après traitement, une amélioration progressive des symptômes est généralement observée, mais certaines séquelles peuvent persister :

- Retard de croissance

- Ostéopénie résiduelle
- Troubles neuropsychiques prolongés

Le pronostic dépend de la précocité du diagnostic, de l'efficacité du traitement chirurgical et de la prise en charge globale. Une surveillance prolongée est nécessaire, notamment pour prévenir les récidives, détecter les complications iatrogènes et accompagner l'enfant dans sa croissance.

---

8. Conclusion

Le syndrome de Cushing pédiatrique constitue un défi diagnostique, en raison de sa rareté et de la lenteur d'évolution des symptômes. Le ralentissement statural associé à une obésité tronculaire doit alerter tout clinicien. Un bilan hormonal rigoureux et une imagerie ciblée permettent d'orienter le diagnostic étiologique. Le traitement repose principalement sur la chirurgie, mais la prise en charge globale, incluant le suivi endocrinien et psychosocial, conditionne la qualité de vie de l'enfant sur le long terme.

---

9. Références scientifiques

515,516,517,518,519,520,521,522,523,524

7. Hyperplasie congénitale des surrénales

1. Introduction

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est un ensemble d'affections génétiques autosomiques récessives caractérisées par un déficit enzymatique affectant la biosynthèse du cortisol au sein du cortex surrénalien. Ce trouble, potentiellement sévère, entraîne une stimulation excessive de l'axe hypothalamo-hypophyso-surrénalien et une hyperplasie des glandes surrénales, d'où son nom. Il s'agit de la cause la plus fréquente d'ambiguïté sexuelle chez les nouveau-nés de sexe féminin et d'une pathologie endocrine chronique nécessitant un suivi à vie.

---

2. Physiopathologie

La HCS résulte d'un déficit dans l'une des enzymes intervenant dans la voie de synthèse du cortisol. Le cortisol étant indispensable à la régulation de l'ACTH, sa diminution provoque une sécrétion excessive de cette dernière, ce qui stimule la croissance des glandes surrénales et la production accrue d'androgènes surrénaliens. Cette hyperandrogénie est à l'origine des manifestations cliniques.

Le déficit enzymatique le plus fréquent est celui en **21-hydroxylase**, représentant plus de 90 % des cas. Ce déficit entraîne une réduction du cortisol, parfois de l'aldostérone,

avec une accumulation de précurseurs détournés vers la voie androgénique.

---

3. Formes cliniques

L’expression clinique varie selon la sévérité du déficit enzymatique. On distingue trois grandes formes :

3.1 Forme classique avec perte de sel

C’est la forme la plus grave et la plus précoce. Elle se manifeste dès les premiers jours de vie.

- **Chez les filles** : ambiguïté génitale avec hypertrophie clitoridienne et fusion partielle des grandes lèvres, alors que le caryotype est XX.
- **Chez les garçons** : organes génitaux externes normaux à la naissance, ce qui peut retarder le diagnostic.
- Après quelques jours : **déshydratation aiguë**, **vomissements**, **perte de poids**, **hypotension**, hyponatrémie et hyperkaliémie, témoignant d’une **crise de perte de sel** potentiellement létale.

3.2 Forme classique sans perte de sel (virilisante simple)

- Présente une **virilisation des organes génitaux externes** chez les filles à la naissance.

- Chez les garçons, signes de **pseudopuberté précoce** : augmentation de la pilosité pubienne, croissance rapide, maturation osseuse avancée.
- Absence de troubles hydro-électrolytiques.

3.3 Forme non classique (forme tardive)

- Apparition plus tardive (enfance ou adolescence).
- Symptômes modérés : hyperandrogénie, acné, hirsutisme, troubles menstruels chez les adolescentes, parfois infertilité.
- Forme souvent méconnue ou diagnostiquée par des examens de fertilité.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic repose sur des éléments cliniques, biologiques et génétiques.

4.1 Biologie

- **Élévation de la 17-hydroxyprogestérone (17-OHP)** : test de référence.
- Dosages de l'ACTH, du cortisol, des androgènes (testostérone, androstènedione).
- **Ionogramme sanguin** : recherche de troubles hydro-électrolytiques dans les formes avec perte de sel.

4.2 Confirmation génétique

- **Étude du gène CYP21A2** pour confirmer le déficit en 21-hydroxylase.
- Typage indispensable au conseil génétique familial et au dépistage des porteurs.

4.3 Diagnostic prénatal

- Possible chez les couples à risque connu.
- Recherche de mutations du gène concerné sur l'ADN fœtal.
- Administration possible de **dexaméthasone maternelle** pour prévenir la virilisation chez les fœtus de sexe féminin atteints, sous réserve d'un protocole strict.

---

5. Prise en charge

La prise en charge repose sur une approche multidisciplinaire coordonnée dès le diagnostic.

5.1 Traitement hormonal substitutif

- **Hydrocortisone** : substitut du cortisol, ajusté selon l'âge et le poids.
- **Fludrocortisone** : utilisée dans les formes avec perte de sel pour remplacer l'aldostérone.
- **Sodium** oral complémentaire chez le nourrisson.

5.2 Suivi pédiatrique et endocrinien

- Surveillance de la croissance staturo-pondérale et de la maturation osseuse.
- Ajustement du traitement pour éviter le sous- ou le surdosage, responsable de retard ou d’accélération de croissance, respectivement.
- Suivi hormonal régulier (17-OHP, testostérone, androstènedione).

5.3 Prise en charge chirurgicale

- En cas d’ambiguïté génitale sévère, une **chirurgie de féminisation** peut être envisagée chez les filles, après concertation multidisciplinaire et en respectant les recommandations éthiques actuelles.

5.4 Éducation thérapeutique

- Enseignement aux familles sur les signes d’insuffisance surrénalienne aiguë.
- Carte d’urgence, trousse de secours avec hydrocortisone injectable.
- Augmentation des doses de corticoïdes en cas de stress (fièvre, chirurgie, traumatisme).

---

6. Évolution et complications

Le pronostic vital est bon en cas de traitement précoce et bien conduit.

6.1 Complications potentielles

- **Insuffisance surrénalienne aiguë** : en cas d'oubli de traitement ou d'augmentation des besoins non compensée.
- **Troubles de croissance** : retard ou accélération selon l'équilibre hormonal.
- **Fertilité réduite** : surtout chez les formes classiques mal équilibrées.
- **Troubles psychologiques et sociaux** : liés à l'ambiguïté sexuelle et au traitement chronique.

6.2 Vie adulte

- La prise en charge se poursuit à l'âge adulte, avec relais par une équipe endocrinienne spécialisée.
- Surveillance de la fertilité, de la qualité de vie et de l'adhésion au traitement.

---

7. Conclusion

L'hyperplasie congénitale des surrénales est une pathologie pédiatrique fréquente parmi les maladies endocriniennes rares. Elle doit être systématiquement évoquée devant une virilisation

néonatale féminine, une déshydratation inexpliquée chez un nouveau-né, ou des signes d’hyperandrogénie chez un enfant. Son diagnostic repose sur des dosages hormonaux ciblés et une confirmation génétique. La prise en charge, chronique, nécessite une coordination multidisciplinaire et une éducation thérapeutique adaptée, afin d'assurer un développement harmonieux et une bonne qualité de vie à l’enfant atteint.

---

8. Références scientifiques

525,526,527,528,529,530,531,532,533,534

8. Diabète insipide

1. Introduction

Le diabète insipide (DI) est une affection rare caractérisée par une incapacité à concentrer les urines, entraînant une polyurie intense et une polydipsie excessive. Contrairement au diabète sucré, il n'est pas lié à un trouble de la glycémie mais à un dysfonctionnement de la sécrétion ou de l'action de l'hormone antidiurétique, ou vasopressine. Chez l'enfant, cette pathologie peut avoir des conséquences sévères sur l'équilibre hydro-électrolytique, la croissance et le développement si elle n'est pas diagnostiquée précocement.

---

2. Physiopathologie

La vasopressine (ou hormone antidiurétique, ADH), produite par l'hypothalamus et libérée par la post-hypophyse, agit sur les reins pour concentrer l'urine en augmentant la perméabilité des tubules collecteurs à l'eau. Le DI résulte d'un déficit de production ou d'une résistance à l'action de cette hormone.

Il existe deux formes principales :

- **Diabète insipide central (DIC)** : absence ou déficit de sécrétion de vasopressine.
- **Diabète insipide néphrogénique (DIN)** : résistance des reins à l'action de la vasopressine.

Une forme rare, appelée **diabète insipide gestationnel**, n'existe pas chez l'enfant.

---

3. Étiologies

3.1 Diabète insipide central

Il peut être **congénital** ou **acquis**.

- Formes congénitales : anomalies génétiques affectant le gène de la vasopressine (AVP) ou de sa régulation.
- Formes acquises : secondaires à des lésions hypothalamo-hypophysaires (tumeurs, infections, traumatisme crânien, chirurgie, histiocytose, syndrome de la selle turcique vide, encéphalite, maladies infiltratives comme la sarcoïdose).

3.2 Diabète insipide néphrogénique

- Le plus souvent **congénital** : mutations du gène AVPR2 (forme liée à l'X) ou AQP2 (forme autosomique récessive).
- Plus rarement **acquis** : secondaire à une hypercalcémie, une hypokaliémie, ou à certains médicaments (lithium, amphotéricine B).

---

4. Manifestations cliniques

Chez l’enfant, les signes sont dominés par les conséquences de la **polyurie** et de la **polydipsie** :

- **Chez le nourrisson** : pleurs incessants, fièvre inexpliquée, déshydratation chronique, retards staturo-pondéraux, constipation, vomissements, irritabilité.
- **Chez l’enfant plus grand** : nycturie, énurésie secondaire, fatigue, troubles de l’attention à l’école.
- En l’absence de diagnostic : risque de **déshydratation aiguë sévère** avec hypernatrémie et altération de la conscience.

La **consommation d’eau est souvent massive**, pouvant atteindre plusieurs litres par jour, ce qui peut retarder le diagnostic si l’enfant a accès libre à l’eau.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur une évaluation clinique et biologique rigoureuse.

5.1 Examens de base

- **Osmolalité urinaire basse (<300 mOsm/kg)** malgré une **hyperosmolalité plasmatique (>295 mOsm/kg)**.
- **Hypernatrémie** fréquente (Na >145 mmol/L).
- **Densité urinaire faible** persistante.

5.2 Test de restriction hydrique

- Permet de vérifier la capacité des reins à concentrer l'urine en l'absence d'apport hydrique.
- Test interrompu dès qu'un seuil de perte de poids, d'hypernatrémie ou de signes de déshydratation est atteint.
- En cas de DI central, la réponse à une **injection de desmopressine** est nette : concentration rapide des urines.

5.3 Imagerie cérébrale

- **IRM de l'hypothalamo-hypophyse** : recherche d'une anomalie structurelle (absence de tache postérieure, tumeur, malformation).
- Permet de distinguer une forme idiopathique d'une cause secondaire.

---

6. Prise en charge

6.1 Diabète insipide central

- Traitement de substitution par **desmopressine** (analogue synthétique de la vasopressine).
- Administration **orale, intranasale ou sublinguale**, selon l'âge de l'enfant.

- Ajustement individualisé de la posologie pour éviter la rétention hydrique et l'hyponatrémie.
- Surveillance clinique, hydrique et biologique régulière.

6.2 Diabète insipide néphrogénique

- Aucun traitement hormonal n'est efficace.
- Prise en charge complexe basée sur :
    - **Restriction modérée en sodium**.
    - **Diurétiques thiazidiques** (effet paradoxal de diminution de la polyurie).
    - **Anti-inflammatoires non stéroïdiens** (indométacine) parfois utilisés.
- Surveillance étroite des apports hydriques et de la croissance.
- Suivi par une équipe spécialisée, avec accompagnement nutritionnel et éducation familiale.

---

7. Complications et pronostic

Le pronostic est favorable si le diagnostic est précoce et la prise en charge adaptée. Les complications potentielles incluent :

- **Retards de croissance** si le DI n'est pas compensé correctement.

- **Hypernatrémie sévère**, responsable de troubles neurologiques.
- **Altération de la qualité de vie** : polydipsie permanente, restriction scolaire ou sociale.
- **Risques iatrogènes** : hyponatrémie sous desmopressine, effets secondaires des traitements au long cours.

Une surveillance régulière permet de prévenir les complications et d'assurer un développement normal.

---

8. Conclusion

Le diabète insipide chez l'enfant est une affection rare mais potentiellement grave s'il n'est pas identifié rapidement. Une polyurie persistante avec polydipsie doit systématiquement conduire à une évaluation endocrinienne. La distinction entre formes centrale et néphrogénique guide la stratégie thérapeutique. Grâce aux avancées diagnostiques et thérapeutiques, la qualité de vie des enfants atteints peut être largement préservée, à condition d'un suivi spécialisé rigoureux et d'une bonne éducation thérapeutique familiale.

---

9. Références scientifiques

535,536,537,538,539,540,541,542,543,544

Chapitre VI. Autres pathologies pédiatriques notables

1. Syndrome néphrotique idiopathique

1. Introduction

Le syndrome néphrotique idiopathique (SNI) représente l’une des maladies rénales les plus fréquentes chez l’enfant. Il se caractérise par une atteinte de la barrière glomérulaire, entraînant une fuite massive de protéines dans les urines (protéinurie), une hypoalbuminémie, un œdème et une hyperlipidémie. Le terme "idiopathique" indique que la cause sous-jacente demeure inconnue dans la majorité des cas. Malgré cette incertitude étiologique, les progrès thérapeutiques et pronostiques ont permis une amélioration significative de la qualité de vie et du devenir à long terme des patients.

---

2. Physiopathologie

Le syndrome néphrotique idiopathique résulte d’une altération fonctionnelle des podocytes, cellules spécialisées de la barrière glomérulaire. Cette altération augmente la perméabilité du filtre glomérulaire aux protéines plasmatiques, principalement l’albumine. La perte d’albumine entraîne une diminution de la pression oncotique, favorisant une fuite liquidienne vers le secteur interstitiel et la formation d’œdèmes. En parallèle, le foie réagit à l’hypoalbuminémie en augmentant la synthèse de lipoprotéines, ce qui explique l’hyperlipidémie associée.

Sur le plan immunologique, plusieurs observations suggèrent l’implication de mécanismes immunitaires, notamment la production de facteurs circulants modifiant la perméabilité glomérulaire. Cependant, aucun facteur unique n’a encore été formellement identifié.

---

3. Présentation clinique

Le SNI se manifeste habituellement entre 2 et 6 ans, avec une prédominance masculine. Le tableau clinique typique comprend :

- Des œdèmes périphériques, souvent péri-orbitaires, qui peuvent s’étendre au tronc et aux membres inférieurs.
- Une prise de poids rapide, liée à la rétention hydrosodée.
- Une diminution du volume urinaire.
- Une urine mousseuse, liée à la protéinurie massive.

Des infections fréquentes, des thromboses et des troubles électrolytiques peuvent également accompagner le tableau initial.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un ensemble de critères biologiques :

- **Protéinurie massive** : généralement supérieure à 50 mg/kg/jour.
- **Hypoalbuminémie** : typiquement inférieure à 25 g/L.
- **Hypercholestérolémie** : souvent >6,5 mmol/L.
- **Oedèmes généralisés**.

L’analyse d’urine est souvent suffisante pour poser le diagnostic initial. La biopsie rénale est réservée aux formes atypiques, cortico-résistantes ou suspectes d’étiologie secondaire.

---

5. Classification histologique

Bien que le diagnostic initial ne repose pas nécessairement sur une biopsie, les formes histologiques jouent un rôle pronostique essentiel :

- **Lésions glomérulaires minimes (LGM)** : prédominantes chez l’enfant, associées à une bonne réponse aux corticoïdes.
- **Hyalinose segmentaire et focale (HSF)** : associée à un risque accru de récidives et à une moindre réponse thérapeutique.
- **Glomérulonéphrite membrano-proliférative** : plus rare chez l’enfant, nécessitant une prise en charge spécifique.

---

6. Traitement

Le traitement de première intention repose sur les **glucocorticoïdes**, administrés généralement sous forme de prednisone orale pendant plusieurs semaines, suivie d'une décroissance progressive. La majorité des enfants présentent une rémission complète après cette première cure.

Selon la réponse au traitement, on distingue plusieurs formes :

- **Corticosensible** : rémission complète en moins de 4 semaines.
- **Corticodépendant** : rechute à l'arrêt ou à la réduction des corticoïdes.
- **Cortico-résistant** : absence de rémission après 8 semaines de traitement.

Dans les formes dépendantes ou résistantes, d'autres immunosuppresseurs peuvent être utilisés, tels que la ciclosporine, le tacrolimus, le mycophénolate mofétil ou le rituximab.

---

7. Suivi et pronostic

Le suivi repose sur la surveillance régulière du poids, de la pression artérielle, de la protéinurie (test à la bandelette ou dosage quantitatif), et de la fonction rénale. La mesure de l'albuminémie et du profil lipidique permet également d'ajuster le traitement.

Le pronostic à long terme est globalement favorable chez les patients corticosensibles. Toutefois, les formes cortico-résistantes sont associées à un risque accru d'évolution vers l'insuffisance rénale chronique terminale. Des rechutes fréquentes, des complications infectieuses ou thromboemboliques peuvent également alourdir le parcours thérapeutique.

---

8. Complications

Le syndrome néphrotique peut s'accompagner de diverses complications, dont certaines potentiellement graves :

- **Infections** : en particulier les infections bactériennes graves comme la péritonite, dues à une immunodépression liée à la perte d'immunoglobulines.
- **Thromboses** : notamment la thrombose de la veine rénale, en raison de l'hypercoagulabilité.
- **Dyslipidémie persistante** : facteur de risque cardiovasculaire à long terme.
- **Toxicité médicamenteuse** : secondaire aux traitements immunosuppresseurs prolongés.

---

9. Éducation et qualité de vie

Une part essentielle de la prise en charge repose sur l'éducation thérapeutique des familles. Les parents doivent être formés à

reconnaître les signes de rechute, à effectuer une surveillance urinaire à domicile, et à respecter les consignes de traitement. La scolarité, l'activité physique et l'alimentation doivent être adaptées, sans pour autant priver l'enfant d'une vie normale.

Le soutien psychologique peut s'avérer bénéfique, notamment dans les formes récidivantes ou chroniques.

---

10. Perspectives de recherche

Les avancées récentes dans la compréhension des mécanismes moléculaires et immunologiques ouvrent la voie à des thérapies ciblées. La découverte de biomarqueurs précoces de réponse thérapeutique ou de rechute pourrait améliorer la personnalisation du traitement. La thérapie cellulaire, les anticorps monoclonaux innovants, ou encore la modulation des voies podocytaires représentent autant de pistes prometteuses.

---

11. Références scientifiques

545,546,547,548,549,550

2. Bronchite asthmatiforme

1. Introduction

La bronchite asthmatiforme est une affection respiratoire pédiatrique fréquente, caractérisée par une inflammation bronchique aiguë associée à une hyperréactivité bronchique évoquant l’asthme. Elle survient principalement chez les enfants en bas âge, souvent dans un contexte viral, et se manifeste par une toux persistante, une respiration sifflante (wheezing) et parfois une dyspnée. Bien qu'elle partage des similitudes cliniques avec l’asthme, la bronchite asthmatiforme n’implique pas nécessairement un diagnostic chronique et n’engage pas toujours la même prise en charge à long terme.

---

2. Physiopathologie

La bronchite asthmatiforme résulte d’une infection virale des voies respiratoires inférieures, entraînant une inflammation des bronches, un œdème muqueux, une hyperproduction de mucus et un bronchospasme. Ces phénomènes contribuent à une obstruction variable du flux aérien, donnant naissance aux symptômes typiques : toux, sifflements expiratoires et gêne respiratoire.

L’hyperréactivité bronchique est un élément central, souvent transitoire, mais elle peut persister chez certains enfants, évoluant vers un asthme véritable. Les virus les plus souvent

impliqués sont le virus respiratoire syncytial (VRS), les rhinovirus, les métapneumovirus et les virus para-influenza.

---

3. Présentation clinique

Le tableau clinique de la bronchite asthmatiforme est évocateur, en particulier chez le nourrisson et l'enfant d'âge préscolaire :

- Toux sèche initiale, devenant rapidement productive.
- Respiration sifflante, plus marquée à l'expiration.
- Gêne respiratoire variable : tachypnée, tirage, battement des ailes du nez.
- Fièvre modérée dans certains cas.
- Altération de l'état général dans les formes plus sévères.

Les symptômes surviennent typiquement dans les suites d'un épisode viral des voies aériennes supérieures.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de bronchite asthmatiforme est avant tout clinique, fondé sur les symptômes et le contexte viral. Les examens complémentaires sont rarement nécessaires dans les formes typiques. Toutefois, certains examens peuvent être

envisagés en cas de doute diagnostique ou d'évolution défavorable :

- Radiographie thoracique : utile pour éliminer une pneumonie, un corps étranger ou une anomalie pulmonaire sous-jacente.
- Saturation en oxygène : évaluation de la gravité.
- Bilan allergologique ou spirométrie : à envisager en cas de récidives fréquentes ou de suspicion d'asthme.

Il est important de différencier cette entité d'un asthme débutant, d'une bronchiolite (chez le nourrisson), ou d'une malformation respiratoire.

---

5. Prise en charge thérapeutique

La gestion de la bronchite asthmatiforme vise à soulager les symptômes et à prévenir les complications respiratoires. Le traitement repose sur plusieurs axes :

- **Bronchodilatateurs** : les β2-mimétiques inhalés de courte durée d'action (salbutamol) sont les médicaments de choix pour soulager le bronchospasme. L'administration se fait via chambre d'inhalation avec masque.
- **Corticothérapie** : les corticoïdes oraux peuvent être utilisés dans les formes modérées à sévères, en

particulier en cas de dyspnée persistante ou de sifflements récurrents.

- **Oxygénothérapie** : nécessaire en cas de désaturation (< 92 %).
- **Hydratation et antipyrétiques** : pour le confort de l'enfant.

Les antibiotiques ne sont pas indiqués, sauf en cas de surinfection bactérienne avérée.

---

6. Évolution et pronostic

Chez la majorité des enfants, la bronchite asthmatiforme est un épisode isolé, avec une résolution complète en une à deux semaines. Cependant, certains enfants présentent des épisodes itératifs, souvent favorisés par des infections virales répétées, une atopie personnelle ou familiale, une exposition au tabagisme passif, ou une prématurité.

Il est important de distinguer ces récidives d'un asthme débutant. Une évaluation spécialisée peut s'avérer nécessaire en cas de :

- Plus de trois épisodes par an.
- Antécédents familiaux d'asthme ou d'atopie.
- Signes persistants entre les épisodes.

---

7. Prévention et accompagnement familial

La prévention repose sur une hygiène de vie rigoureuse et sur la réduction des facteurs de risque :

- Éviction du tabac dans l'environnement domestique.
- Allaitement maternel prolongé, si possible.
- Vaccination à jour, y compris contre la grippe.
- Éviction des allergènes dans les cas d'hypersensibilité identifiée.

Un accompagnement parental est essentiel pour rassurer et éduquer les familles sur la gestion des symptômes, l'usage approprié des traitements inhalés, et les signes justifiant une consultation urgente.

---

8. Perspectives et enjeux futurs

La bronchite asthmatiforme soulève un enjeu majeur de diagnostic différentiel avec l'asthme. Les recherches actuelles visent à mieux comprendre les biomarqueurs précoces permettant d'identifier les enfants à risque d'évolution vers une pathologie asthmatique chronique.

De nouvelles approches thérapeutiques ciblant l'inflammation virale ou la modulation immunitaire sont également à l'étude. La place des traitements biologiques, bien qu'actuellement réservée à l'asthme sévère, pourrait un jour s'étendre à certains profils à risque élevé.

9. Références scientifiques

551,552,553,554,555

3. Asthme de l’enfant

1. Introduction

L’asthme de l’enfant constitue la maladie chronique la plus fréquente en pédiatrie. Il s’agit d’une affection inflammatoire des voies aériennes, caractérisée par une hyperréactivité bronchique, une obstruction réversible du flux aérien et des symptômes respiratoires récidivants tels que la toux, les sifflements, l’essoufflement et l’oppression thoracique. Bien que l’asthme de l’enfant partage de nombreuses caractéristiques avec celui de l’adulte, sa présentation, son évolution, et sa prise en charge possèdent des particularités spécifiques. La reconnaissance précoce et une approche thérapeutique adaptée permettent d’améliorer la qualité de vie, de limiter les exacerbations et de prévenir les complications à long terme.

---

2. Physiopathologie

L’asthme est une maladie inflammatoire chronique des bronches. Chez l’enfant, cette inflammation est souvent déclenchée par une exposition à des allergènes, des infections virales respiratoires, des irritants environnementaux ou des facteurs émotionnels. Le processus pathologique inclut :

- Une infiltration des voies aériennes par des cellules inflammatoires (éosinophiles, mastocytes, lymphocytes T).

- Une libération de médiateurs chimiques provoquant un bronchospasme.
- Une hyperplasie des glandes muqueuses entraînant une sécrétion excessive de mucus.
- Une hypertrophie du muscle lisse bronchique à long terme.

Ces phénomènes concourent à une obstruction variable et réversible des bronches, dont la sévérité et la fréquence peuvent évoluer au fil du temps.

---

3. Présentation clinique

Les manifestations cliniques varient selon l'âge de l'enfant et la sévérité de la maladie. Les signes les plus fréquents incluent :

- Une toux sèche ou productive, souvent nocturne ou à l'effort.
- Des sifflements expiratoires (wheezing).
- Une dyspnée, surtout en cas d'effort ou d'exposition à un facteur déclenchant.
- Une oppression thoracique ou une respiration difficile.

Chez le nourrisson, les épisodes peuvent se confondre avec des bronchites asthmatiformes ou des bronchiolites virales. À l'âge

scolaire, les symptômes sont plus typiques, facilitant le diagnostic.

---

4. Classification et formes cliniques

L'asthme de l'enfant est classé selon sa fréquence et sa gravité :

- **Asthme intermittent** : symptômes occasionnels, sans impact majeur sur la vie quotidienne.
- **Asthme persistant léger** : symptômes plus fréquents, mais bien contrôlés.
- **Asthme persistant modéré** : nécessitant un traitement de fond régulier.
- **Asthme persistant sévère** : symptômes quotidiens, avec limitation significative des activités.

On distingue également différentes formes phénotypiques :

- Asthme allergique : associé à une atopie personnelle ou familiale.
- Asthme viral induit : typique chez les jeunes enfants.
- Asthme à début tardif : plus rare, souvent plus difficile à contrôler.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic d'asthme chez l'enfant repose avant tout sur la clinique, avec une anamnèse minutieuse et un examen physique orienté. Les éléments suivants sont essentiels :

- Antécédents personnels et familiaux d'atopie.
- Présence de symptômes récurrents et déclenchés par des facteurs spécifiques.
- Bonne réponse aux bronchodilatateurs.

Les examens complémentaires sont utiles pour confirmer le diagnostic ou évaluer la fonction respiratoire :

- **Spirométrie** : à partir de l'âge de 5–6 ans, permet d'objectiver une obstruction bronchique réversible.
- **Test de réversibilité aux β2-mimétiques**.
- **Dosage des IgE spécifiques** ou prick-tests : en cas de suspicion d'allergie.
- **Radiographie thoracique** : en cas d'évolution atypique ou de diagnostic différentiel.

---

6. Traitement

Le traitement de l'asthme de l'enfant vise à contrôler l'inflammation bronchique, prévenir les exacerbations et maintenir une fonction respiratoire normale. Il repose sur deux catégories de médicaments :

6.1. Médicaments de secours

- **Bronchodilatateurs β2-mimétiques de courte durée d'action (SABA)**, comme le salbutamol, utilisés en cas de crise.

6.2. Traitement de fond

- **Corticostéroïdes inhalés (CSI)** : pierre angulaire du traitement de fond.
- **Antileucotriènes** : comme le montélukast, en cas d'intolérance ou de contrôle partiel.
- **Bronchodilatateurs de longue durée (LABA)** : associés aux CSI dans les formes modérées à sévères.
- **Biothérapies** : réservées aux formes sévères réfractaires (omalizumab, mépolizumab).

L'éducation thérapeutique de l'enfant et de sa famille est essentielle pour assurer l'adhésion au traitement, la reconnaissance des signes d'aggravation, et l'usage correct du matériel d'inhalation.

---

7. Prise en charge des exacerbations

Les exacerbations nécessitent une prise en charge rapide et adaptée à la sévérité :

- **Bronchodilatateurs en nébulisation ou par chambre d'inhalation**.

- **Corticothérapie orale** : prédnisolone en cure courte.
- **Oxygénothérapie** : si saturation < 92 %.

L’hospitalisation peut s’imposer en cas de désaturation persistante, de mauvaise réponse au traitement ou de signes de détresse respiratoire.

---

8. Suivi et évaluation

Un suivi régulier est indispensable pour adapter le traitement, évaluer le contrôle de la maladie et vérifier la croissance de l’enfant. Les critères de contrôle incluent :

- Absence de symptômes diurnes ou nocturnes.
- Absence de limitation des activités.
- Absence d’exacerbations.
- Besoin minimal de médicaments de secours.

Des consultations spécialisées peuvent être nécessaires dans les formes sévères, les asthmes instables ou en cas de suspicion d’allergie complexe.

---

9. Prévention et qualité de vie

La prévention des crises repose sur l’identification et l’évitement des facteurs déclenchants :

- Éviction du tabac (actif et passif).

- Réduction de l’exposition aux allergènes domestiques.
- Traitement des infections respiratoires précocement.
- Vaccination antigrippale annuelle recommandée.

Une attention particulière doit être portée à l’intégration scolaire et sociale de l’enfant asthmatique. L’asthme, bien contrôlé, ne constitue pas une contre-indication à la pratique du sport, bien au contraire.

---

10. Perspectives et recherches actuelles

La recherche sur l’asthme de l’enfant se concentre sur la meilleure individualisation des traitements, l’identification de biomarqueurs de sévérité, et l’évaluation de l’impact de l’environnement précoce. Les biothérapies, jusqu’ici réservées à des formes sévères, pourraient élargir leur champ d’indication grâce à une meilleure caractérisation phénotypique et génotypique des patients.

L’intelligence artificielle et les objets connectés offrent également de nouvelles perspectives dans la surveillance de la maladie et la prédiction des exacerbations.

---

11. Références scientifiques

556,557,558,559,560

4. Otospongiose infantile

1. Introduction

L'otospongiose est une maladie oto-pathologique chronique d'évolution progressive, touchant la capsule labyrinthique de l'oreille interne. Rarement diagnostiquée chez l'enfant, **l'otospongiose infantile** représente une forme précoce d'une affection généralement observée à l'adolescence ou à l'âge adulte jeune. Elle est caractérisée par une anomalie localisée du remodelage osseux autour de la platine de l'étrier (stapes), entraînant une surdité de transmission progressive, parfois accompagnée d'une composante neurosensorielle. La reconnaissance de cette pathologie chez l'enfant est cruciale pour prévenir les retards de langage et les troubles cognitifs associés à une hypoacousie prolongée.

---

2. Physiopathologie

L'otospongiose résulte d'un dysfonctionnement du remodelage osseux de la capsule otique, normalement très stable après la naissance. Chez les individus atteints, ce processus est réactivé, aboutissant à la formation de foyers otospongieux. Ceux-ci se caractérisent par une résorption osseuse suivie d'une reconstruction anarchique de tissu osseux spongieux, richement vascularisé et peu minéralisé.

La localisation la plus fréquente est **la région antérieure de la platine de l'étrier** (fenêtre ovale). Lorsque cette dernière

devient progressivement fixée, elle perturbe la transmission des ondes sonores de l’oreille moyenne vers l’oreille interne, causant une surdité de transmission. Dans certains cas, l’atteinte peut s’étendre à la cochlée, provoquant une surdité mixte ou purement neurosensorielle.

---

3. Épidémiologie

L’otospongiose infantile est rare. Elle représente moins de 1 % des causes de surdité chez l’enfant. Elle touche plus fréquemment les filles que les garçons, et une composante **héréditaire autosomique dominante à pénétrance variable** est fréquemment retrouvée. Un antécédent familial est identifié dans environ 50 % des cas. L’âge d’apparition des symptômes auditifs se situe généralement entre 7 et 12 ans, mais un diagnostic précoce peut être posé grâce aux bilans auditifs systématiques, en particulier en présence de facteurs de risque familiaux.

---

4. Présentation clinique

Les symptômes auditifs dominent le tableau clinique :

- **Hypoacousie de transmission** progressive, unilatérale ou bilatérale.
- **Difficultés scolaires** liées à la baisse auditive.

- **Retard ou troubles du langage** si le diagnostic est tardif ou si l'atteinte est bilatérale sévère.
- **Phénomène de Paracusis de Willis** (meilleure audition en milieu bruyant), parfois signalé.
- **Acouphènes** dans 30 à 40 % des cas, surtout en cas d'atteinte cochléaire.
- Rarement, des **vertiges** ou des troubles de l'équilibre peuvent être associés.

Chez les jeunes enfants, la symptomatologie peut être insidieuse, et la plainte auditive peut passer inaperçue. Une suspicion peut naître à l'occasion d'un dépistage auditif scolaire ou d'un retard d'acquisition du langage.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur une évaluation audiologique et radiologique approfondie :

5.1. Audiométrie

- **Surdité de transmission** avec abaissement du seuil auditif aérien et conservation du seuil osseux.
- **Signe de Carhart** : encoche caractéristique à 2000 Hz sur l'audiogramme.
- En cas d'atteinte cochléo-vestibulaire, une **composante neurosensorielle** peut apparaître.

5.2. Tympanométrie

- Généralement normale, sans signe d'épanchement.
- Absence de réflexe stapédien ipsilatéral et controlatéral, évocatrice.

5.3. Imagerie

- Le **scanner des rochers à haute résolution** constitue l'examen de choix : il permet de visualiser les foyers de déminéralisation dans la région otique, notamment autour de la fenêtre ovale (fenestral) ou dans la capsule cochléaire (cochléaire).
- L'IRM n'est pas systématique, mais peut être utile en cas de doute diagnostique ou d'atteinte bilatérale.

---

6. Diagnostic différentiel

Chez l'enfant, plusieurs pathologies peuvent mimer une surdité de transmission :

- **Otites séreuses chroniques** (otites séromuqueuses), très fréquentes à cet âge.
- **Malformations de l'oreille moyenne** (anomalies des osselets).
- **Traumatismes tympano-ossiculaires**.
- **Tumeurs rares** (paragangliomes, cholestéatomes congénitaux).

L’absence d’inflammation chronique, la tympanométrie normale, et l’histoire familiale doivent orienter vers une otospongiose.

---

7. Prise en charge thérapeutique

Le traitement de l’otospongiose chez l’enfant vise à restaurer l’audition, à limiter les conséquences développementales, et à préserver la fonction cochléaire.

7.1. Prothèses auditives

- Elles constituent souvent la première option, notamment chez les enfants jeunes ou en cas d’atteinte bilatérale symétrique.
- Elles permettent de restaurer la perception sonore sans geste invasif.

7.2. Chirurgie (stapedotomie)

- Envisagée à partir de l’adolescence, selon la maturité de l’enfant et l’évolution audiométrique.
- Le geste consiste à remplacer l’étrier par une prothèse transmettant les vibrations à la fenêtre ovale.
- Les résultats sont généralement satisfaisants, avec récupération significative de l’audition.

7.3. Surveillance

- En cas de forme unilatérale ou peu évolutive, une simple surveillance régulière peut être décidée.

La prise en charge doit être multidisciplinaire, associant ORL, audioprothésiste, orthophoniste et, au besoin, psychologue.

---

8. Évolution et pronostic

L'otospongiose est une affection à évolution lente mais inexorable si elle n'est pas traitée. Chez l'enfant, elle peut compromettre l'acquisition du langage et la scolarité, surtout si elle n'est pas détectée tôt. Toutefois, le pronostic est favorable lorsque le diagnostic est posé précocement et que la prise en charge est adéquate.

La chirurgie, si elle est indiquée, donne d'excellents résultats à long terme. Toutefois, une surveillance prolongée est nécessaire, car la maladie peut progresser, même après intervention.

---

9. Perspectives de recherche

Les recherches actuelles portent sur la compréhension des **mécanismes génétiques et moléculaires** de l'otospongiose. Des mutations du gène COL1A1 ont été évoquées dans certaines formes familiales. Par ailleurs, le rôle de facteurs

hormonaux et viraux (notamment une hypothétique implication du virus de la rougeole) fait l’objet d’investigations.

Sur le plan thérapeutique, des molécules **anti-ostéoclastiques** (comme les bisphosphonates) ont été proposées dans certaines formes actives, mais leur usage reste expérimental chez l’enfant.

---

10. Références scientifiques

561,562,563,564,565

5. Reflux gastro-œsophagien (RGO)

1. Introduction

Le reflux gastro-œsophagien (RGO) désigne le passage intermittent ou permanent du contenu gastrique dans l'œsophage, en dehors de tout effort de vomissement. Ce phénomène est physiologique chez le nourrisson, en raison de l'immaturité anatomique et fonctionnelle de la jonction œsogastrique. Toutefois, lorsqu’il devient pathologique – provoquant des symptômes gênants ou des complications –, on parle alors de **maladie de reflux gastro-œsophagien (MRGO)**.

Le RGO constitue une cause fréquente de consultation en pédiatrie, avec des présentations cliniques très variées selon l’âge. Sa reconnaissance précoce et sa prise en charge adaptée sont essentielles pour prévenir les retards de croissance, les troubles respiratoires chroniques et les complications œsophagiennes.

---

2. Physiopathologie

Le reflux repose sur un dysfonctionnement du sphincter inférieur de l'œsophage (SIO), muscle circulaire situé à la jonction entre l'œsophage et l’estomac. Chez l’enfant, plusieurs facteurs favorisent le RGO :

- Immaturité du SIO chez le nourrisson.

- Position allongée prolongée.
- Volume alimentaire important par rapport à la capacité gastrique.
- Vidange gastrique retardée.
- Augmentation de la pression intra-abdominale (constipation, toux chronique).

Le reflux est principalement **liquide** chez le nourrisson, parfois **mixte** (liquide et gazeux) chez l'enfant plus grand. Il peut remonter jusqu'au pharynx, voire dans les voies aériennes, provoquant des manifestations extra-digestives.

---

3. Présentation clinique

3.1. Nourrisson

Chez le nourrisson, les manifestations sont dominées par des régurgitations fréquentes, souvent décrites comme "normales" jusqu'à 12–15 mois, mais pouvant devenir pathologiques si elles s'accompagnent de :

- Troubles de l'alimentation (refus, agitation au biberon).
- Cassure de la courbe staturo-pondérale.
- Pleurs ou irritabilité inexpliquée.
- Troubles du sommeil.
- Toux chronique, enrouement, otites récidivantes.

3.2. Enfant plus âgé

Chez l'enfant plus grand, la symptomatologie se rapproche de celle de l'adulte :

- Douleurs épigastriques ou rétro-sternales.
- Pyrosis (sensation de brûlure).
- Dysphagie ou sensation de gêne à la déglutition.
- Toux nocturne, asthme difficile à contrôler.
- Épisodes de vomissements intermittents.

Certains enfants développent des formes **silencieuses**, révélées uniquement par des complications respiratoires ou ORL.

---

4. Diagnostic

Le diagnostic de RGO est avant tout **clinique** chez le nourrisson non compliqué. Il repose sur une anamnèse détaillée et un examen physique orienté. Les examens complémentaires sont réservés aux formes atypiques, résistantes ou sévères.

4.1. pH-métrie œsophagienne de 24 heures

- Mesure du pH intra-œsophagien pour évaluer la fréquence et la durée des épisodes de reflux acide.
- Indiquée dans les formes douteuses ou en cas de manifestations respiratoires associées.

4.2. Impédancemétrie multicanal

- Permet de détecter les reflux acides et non acides.
- Utile chez le nourrisson allaité ou en cas d'échec du traitement empirique.

4.3. Endoscopie digestive haute

- Recherchée en cas de suspicion d'œsophagite, de sténose ou d'anomalie anatomique.
- Permet de réaliser des biopsies œsophagiennes, notamment pour exclure une œsophagite à éosinophiles.

4.4. Examens complémentaires

- Radiographie œsophago-gastro-duodénale : utile pour exclure une anomalie anatomique (sténose, volvulus, hernie hiatale).
- Épreuves fonctionnelles respiratoires et radiographies thoraciques si symptômes respiratoires associés.

---

5. Diagnostic différentiel

Il est essentiel d'écarter d'autres étiologies pouvant mimer un RGO :

- Allergie aux protéines du lait de vache.
- Sténose hypertrophique du pylore.
- Maladie cœliaque.

- Infections urinaires (notamment chez les nourrissons).
- Troubles neurologiques responsables de troubles de la déglutition.

---

6. Prise en charge

6.1. Mesures hygiéno-diététiques

Elles constituent la première étape chez le nourrisson :

- Réduction du volume des repas avec fractionnement.
- Utilisation de laits épaissis (formules anti-régurgitations).
- Surélévation de la tête du lit.
- Maintien en position dorsale, tête légèrement inclinée (pas en décubitus ventral, sauf indication médicale stricte).

Chez l'enfant plus grand, il est recommandé de :

- Éviter les aliments acides ou irritants (jus d'orange, chocolat, tomates, aliments gras).
- Supprimer le grignotage tardif.
- Perdre du poids en cas de surpoids.

6.2. Traitement médicamenteux

Réservé aux formes persistantes ou sévères, après échec des mesures non pharmacologiques :

- **Inhibiteurs de la pompe à protons (IPP)** : oméprazole, ésoméprazole. Ils sont les plus efficaces pour traiter les formes acides du RGO.
- **Anti-H2** (moins utilisés).
- **Prokinétiques** (dompéridone, métoclopramide) : efficacité limitée, effets secondaires potentiels.
- **Antiacides** : à visée symptomatique ponctuelle.

6.3. Chirurgie

La chirurgie anti-reflux (fundoplicature selon Nissen) est rare chez l'enfant, réservée aux formes très sévères et invalidantes, notamment chez les enfants polyhandicapés, présentant un RGO majeur avec retentissement respiratoire.

---

7. Complications

Si le RGO pathologique n'est pas traité, il peut entraîner des complications :

- **Œsophagite érosive** ou ulcérée.
- **Sténose œsophagienne**.
- **Métaplasie de Barrett** (exceptionnelle chez l'enfant).

- **Troubles respiratoires chroniques** (asthme, apnées obstructives, bronchites récidivantes).
- **Retard staturo-pondéral** et troubles de l’alimentation.

---

8. Évolution et pronostic

Chez le nourrisson, l’évolution est favorable dans la majorité des cas : les régurgitations disparaissent généralement entre 12 et 18 mois, avec la maturation du sphincter inférieur de l’œsophage, l'acquisition de la position debout et la diversification alimentaire.

Chez l’enfant plus âgé, le RGO peut persister, en particulier en cas d’obésité, d’asthme associé ou d’antécédents familiaux. Une surveillance prolongée est parfois nécessaire.

---

9. Perspectives et recherches

Les recherches actuelles s’orientent vers :

- Le **rôle du microbiote intestinal** dans la modulation de la motricité digestive.
- L’étude des **récepteurs sensoriels œsophagiens** pour mieux comprendre les formes “non acides”.
- Le développement de **formulations pédiatriques spécifiques** des IPP, mieux adaptées en goût, forme et dosage.

- L’identification de **biomarqueurs** prédictifs d’évolution vers une maladie œsophagienne chronique.

---

10. Références scientifiques

566,567,568,569,570

6. Intussusception intestinale aiguë

1. Introduction

L'intussusception intestinale aiguë (IIA) est une urgence abdominale fréquente chez le nourrisson et le jeune enfant. Elle correspond à l'invagination d'un segment intestinal dans un segment immédiatement distal, à la manière d'un télescopage, entraînant une obstruction intestinale avec risque d'ischémie et de nécrose de la paroi digestive si elle n'est pas traitée rapidement.

Touchant préférentiellement les enfants de moins de deux ans, l'IIA se présente avec une symptomatologie caractéristique mais parfois trompeuse. Sa reconnaissance précoce et sa prise en charge immédiate conditionnent le pronostic fonctionnel et vital de l'enfant.

---

2. Physiopathologie

L'intussusception résulte d'un glissement du segment intestinal proximal (segment invaginant) dans un segment distal (segment récepteur). Le plus souvent, il s'agit d'une invagination **iléocolique**, l'iléon terminal pénétrant dans le côlon ascendant via la valvule iléo-cæcale. Ce mouvement provoque un étranglement vasculaire progressif avec œdème, congestion, puis ischémie et, en l'absence de réduction, nécrose intestinale.

Chez l’enfant, l’IIA est le plus souvent **idiopathique**, sans lésion tractrice identifiable. Dans 10 à 20 % des cas, on retrouve un point de départ anatomique, tel qu’un diverticule de Meckel, un polype, une duplication digestive, ou un lymphome.

Des épisodes d’IIA peuvent aussi être précédés d’infections virales, notamment à adénovirus, pouvant induire une hyperplasie des plaques de Peyer (structures lymphoïdes intestinales) dans l’iléon terminal.

---

3. Épidémiologie

L’IIA représente la cause la plus fréquente d’occlusion intestinale chez le nourrisson :

- Incidence maximale entre **4 et 10 mois**.
- Prédominance masculine (environ 2 garçons pour 1 fille).
- Rare avant 3 mois ou après 3 ans, mais possible à tout âge pédiatrique.
- Un pic saisonnier peut être observé, notamment en lien avec des infections respiratoires ou digestives virales.

Les IIA secondaires à une lésion organique sont plus fréquentes après l’âge de 2 ans.

---

4. Présentation clinique

Le tableau clinique est souvent évocateur, mais il peut être incomplet ou atypique, ce qui retarde le diagnostic :

4.1. Triade classique (présente dans moins de 50 % des cas)

- **Douleurs abdominales paroxystiques** : intenses, brutales, récidivantes, survenant par crises, avec accalmies transitoires. L’enfant pleure, se recroqueville, puis redevient calme entre les accès.
- **Vomissements** : initialement alimentaires, puis bilieux ou fécaloïdes si l’occlusion progresse.
- **Selles sanglantes** en "gelée de groseille" : tardives, elles traduisent la souffrance ischémique de la muqueuse intestinale.

4.2. Autres signes fréquents

- **Pâleur, léthargie**, pouvant être isolées chez le nourrisson.
- **Masse abdominale palpable** : ferme, de forme allongée, souvent dans le cadran supérieur droit.
- **Fièvre modérée**, parfois associée à un syndrome infectieux respiratoire ou digestif.

Chez les plus jeunes, les signes peuvent être frustres : pleurs inexpliqués, refus d’alimentation, troubles du sommeil.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic d’IIA repose sur la clinique et est confirmé par l’imagerie.

5.1. Échographie abdominale

- Examen de choix : non invasif, sans irradiation.
- Aspect typique en **"cible"** (ou "œil de bœuf") en coupe transversale, et en **"pseudo-rein"** en coupe longitudinale.
- Permet de localiser, mesurer l’intussusception, et détecter un éventuel point de départ organique.

5.2. Radiographie de l’abdomen sans préparation (ASP)

- Moins sensible.
- Peut montrer des niveaux hydro-aériques ou une absence de gaz distaux.
- Utile pour écarter d’autres causes d’occlusion.

5.3. Lavement opaque ou hydrostatique (sous contrôle radiologique ou échographique)

- Utilisé à visée diagnostique et surtout thérapeutique.
- Permet de visualiser l’arrêt du produit de contraste au niveau de l’invagination.

---

6. Prise en charge thérapeutique

L’IIA constitue une urgence médico-chirurgicale. La rapidité de la prise en charge détermine le pronostic.

6.1. Réduction non chirurgicale

- Tentée en première intention si l’enfant est stable et sans signes de perforation ou de péritonite.
- Réduction par lavement au **sérum salé sous échographie**, ou au **produit de contraste sous radioscopie**.
- Taux de succès élevé (>80 %).
- Surveillance post-réduction pour risque de récidive (10 % dans les 48 premières heures).

6.2. Traitement chirurgical

Indiqué dans les situations suivantes :

- Échec de la réduction non chirurgicale.
- Signes de péritonite ou perforation.
- Doute sur une cause organique.
- Récidives multiples ou formes chroniques.

Le geste chirurgical consiste en une réduction manuelle de l’intussusception, voire une résection intestinale en cas de nécrose.

---

7. Complications

L’absence de traitement rapide expose à des complications graves :

- **Nécrose intestinale** avec risque de perforation et péritonite.
- **Choc septique**, surtout chez le nourrisson.
- **Récidives** (10 à 15 % des cas), parfois justifiant une exploration plus approfondie.

Des complications peuvent aussi découler de gestes thérapeutiques mal contrôlés : perforation iatrogène lors de lavement, hémorragie, troubles électrolytiques.

---

8. Pronostic et suivi

Le pronostic est excellent si la prise en charge est précoce. Dans les formes non compliquées, une réduction par lavement est souvent curative. Les récidives justifient une surveillance à court terme et, dans certains cas, un bilan étiologique approfondi.

Un suivi est particulièrement indiqué chez les enfants plus âgés, ou en cas d’atypies, pour rechercher une cause organique sous-jacente.

---

9. Particularités chez le grand enfant

Chez l'enfant de plus de 2 ans, l'IIA est plus souvent secondaire à une lésion organique : polype, duplication digestive, lymphome, invagination d'un segment diverticulaire. Le tableau clinique peut être plus trompeur, avec des douleurs abdominales subaiguës, une symptomatologie pseudo-gastroentéritique ou pseudo-appendiculaire.

Dans ce contexte, une **exploration chirurgicale** est plus fréquemment nécessaire, tant pour le traitement que pour l'identification de la cause.

---

10. Références scientifiques

571,572,573,574,575

7. Maladie de Hirschsprung

1. Introduction

La maladie de Hirschsprung, également appelée **mégacôlon congénital aganglionnaire**, est une anomalie du développement embryonnaire du système nerveux entérique, caractérisée par l'absence de cellules ganglionnaires dans le plexus myentérique et sous-muqueux d’un segment variable du côlon. Cette aganglionose provoque une obstruction fonctionnelle chronique du tube digestif distal, responsable d’une constipation sévère dès la période néonatale.

Bien que rare, cette affection constitue la principale cause de constipation néonatale d’origine organique. Son diagnostic et sa prise en charge précoces permettent d’éviter les complications sévères, telles que les entérocolites, les perforations intestinales et les troubles nutritionnels chroniques.

---

2. Physiopathologie

Le système nerveux entérique se forme à partir de cellules de la crête neurale qui migrent, au cours de la vie embryonnaire, le long du tube digestif pour coloniser l’ensemble de la paroi intestinale. Dans la maladie de Hirschsprung, ce processus de migration est incomplet : un segment distal du côlon reste dépourvu de cellules ganglionnaires parasympathiques, responsables de l’innervation motrice de l’intestin.

En l’absence de cette innervation, le segment aganglionnaire est tonique, contracté en permanence, ce qui empêche la progression normale du contenu intestinal. En amont, le côlon se dilate progressivement, constituant un tableau de **mégacôlon fonctionnel**.

Le segment touché est le plus souvent **le rectosigmoïde**, mais dans des formes plus rares, l’aganglionose peut s’étendre jusqu’au côlon transverse, voire à l’ensemble du côlon (forme pancolique) ou à une partie de l’iléon terminal.

---

3. Épidémiologie

La maladie de Hirschsprung est une affection rare, avec une incidence estimée à **1 pour 5 000 naissances vivantes**. Elle présente les caractéristiques suivantes :

- **Prédominance masculine** : environ 4 garçons pour 1 fille.
- Peut être **sporadique ou familiale** (mode de transmission complexe avec variabilité phénotypique).
- Association fréquente avec certaines anomalies génétiques, notamment la **trisomie 21** (dans 10 % des cas).
- Apparition des symptômes dès la période néonatale dans plus de 90 % des cas.

---

4. Présentation clinique

4.1. Période néonatale

Le signe d'appel principal est le **retard à l'émission du méconium** au-delà de 24–48 heures de vie. À cela s'ajoutent :

- **Distension abdominale progressive**.
- **Vomissements bilieux**.
- Difficultés alimentaires ou syndrome occlusif.
- Évacuation explosive de selles après toucher rectal (signe évocateur).

4.2. Nourrisson et jeune enfant

Dans les formes plus longues ou frustes, le diagnostic peut être retardé, avec une symptomatologie dominée par :

- **Constipation chronique sévère**, résistante aux laxatifs.
- **Ballonnements abdominaux** récurrents.
- Épisodes de **fécalomes** ou d'obstruction.
- **Retard staturo-pondéral** en cas d'évolution prolongée.

4.3. Entérocolite associée

Une complication redoutée, pouvant survenir à tout âge :

- Fièvre, diarrhée explosive fétide, vomissements, altération de l'état général.

- Peut évoluer vers un **état de choc septique** ou une **perforation digestive**.
- Nécessite une prise en charge en urgence.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d’arguments cliniques, radiologiques et histologiques.

5.1. Lavement opaque

- Montre un **segment distal étroit** (aganglionnaire) suivi d’une **dilatation proximale** (côlon fonctionnel).
- Aspect en **entonnoir** ou en **cône inversé**.
- Utile mais non spécifique ; ne permet pas d’exclure formellement le diagnostic.

5.2. Manométrie anorectale

- Recherchée surtout chez l’enfant plus grand.
- Montre l'**absence de réflexe d'inhibition recto-anal**, pathognomonique de la maladie.

5.3. Biopsie rectale

- **Examen de référence**.
- Réalisée par voie endoscopique ou chirurgicale.

- Montre l'**absence de cellules ganglionnaires** et l'**hyperplasie des fibres nerveuses cholinergiques**.
- Analyse histologique parfois complétée par une immunomarquage (calrétinine, acétylcholinestérase).

---

6. Prise en charge thérapeutique

Le traitement est **chirurgical**, visant à rétablir le transit en retirant le segment aganglionnaire.

6.1. Soins préopératoires

- Lavements réguliers pour éviter l'occlusion.
- Surveillance de la distension abdominale.
- Antibioprophylaxie si entérocolite.
- Nutrition adaptée selon le degré de retard pondéral.

6.2. Chirurgie curative

Le principe est de **réséquer le segment aganglionnaire** et d'**anastomoser le côlon sain au canal anal**, tout en préservant le sphincter anal.

- Techniques utilisées : **Soave**, **Swenson**, **Duhamel**.
- Réalisée en une ou plusieurs étapes selon l'état de l'enfant et l'étendue de l'aganglionose.
- Possibilité de stomie temporaire dans les formes étendues ou compliquées.

---

7. Suivi post-opératoire et complications

Le suivi est indispensable, car des troubles fonctionnels peuvent persister, même après une chirurgie techniquement réussie.

7.1. Complications immédiates

- Infections, hémorragies, sténose anastomotique.
- Fuites anastomotiques, exceptionnellement.

7.2. Complications à moyen et long terme

- **Constipation persistante** dans 10 à 30 % des cas.
- **Incontinence fécale**, souvent transitoire, parfois durable si atteinte sphinctérienne.
- **Entérocolites récidivantes**, nécessitant une vigilance prolongée.
- Troubles psychosociaux (repli, anxiété liée à l'incontinence).

Un accompagnement multidisciplinaire est souvent utile : pédiatre, gastroentérologue, chirurgien, psychologue.

---

8. Perspectives génétiques et recherche

Les avancées en génétique ont permis d'identifier plusieurs gènes impliqués dans la maladie de Hirschsprung, notamment

le gène **RET**, mais aussi **EDNRB**, **EDN3** et **GDNF**. Cela ouvre des perspectives en :

- **Diagnostic prénatal** dans les formes familiales.
- **Conseil génétique** pour les familles à risque.
- **Thérapies cellulaires** ou **génétiques** encore à l'état de recherche.

Par ailleurs, des recherches sont en cours sur la transplantation de cellules ganglionnaires ou l'implantation de tissus neuronaux pour restaurer une innervation fonctionnelle.

---

9. Références scientifiques

576,577,578,579,580

8. Colique du nourrisson

1. Introduction

La colique du nourrisson est un trouble fonctionnel bénin mais fréquemment observé au cours des premières semaines de vie. Elle se manifeste par des épisodes de pleurs inexpliqués, prolongés et inconsolables, survenant chez un nourrisson bien portant, sans cause organique identifiable. Bien qu'elle ne compromette pas le développement de l'enfant, cette affection peut générer une inquiétude importante chez les parents, affecter le lien parent-enfant et provoquer une détresse émotionnelle au sein du foyer.

La colique s'inscrit dans les troubles fonctionnels gastro-intestinaux du nourrisson, selon les critères de Rome IV. Elle illustre la complexité des interactions entre immaturité digestive, hypersensibilité viscérale, développement neurologique et facteurs psychosociaux précoces.

---

2. Définition et critères diagnostiques

La définition la plus communément admise repose sur les critères de Rome IV, qui caractérisent la colique du nourrisson par :

- Des pleurs et/ou de l'irritabilité survenant **plus de 3 heures par jour**, **plus de 3 jours par semaine**, **pendant au moins une semaine**.

- L’absence de retard staturo-pondéral ou de pathologie organique.
- L’apparition dans les **premiers mois de vie**, typiquement entre la **2e et la 6e semaine**, avec une résolution spontanée vers l’âge de **4 à 5 mois**.

Il s’agit d’un **diagnostic d’exclusion**, nécessitant une évaluation clinique minutieuse pour éliminer toute cause organique sous-jacente.

---

3. Épidémiologie

La colique du nourrisson est un phénomène très fréquent :

- Elle touche **10 à 30 % des nourrissons**, selon les études et les critères retenus.
- Elle survient aussi bien chez les enfants allaités que chez ceux nourris au lait artificiel.
- Il n’existe pas de prédominance de sexe ni d’influence nette des facteurs sociodémographiques.
- Le pic de fréquence se situe entre **4 et 6 semaines**, avec une décroissance progressive des symptômes après **3 mois**.

---

4. Physiopathologie

La physiopathologie de la colique du nourrisson demeure **mal élucidée**, impliquant une interaction complexe de plusieurs facteurs :

4.1. Immaturité du système digestif

- Motricité intestinale encore désorganisée.
- Hypersensibilité viscérale entraînant des douleurs abdominales en réponse à des stimuli bénins.

4.2. Facteurs alimentaires

- Aérophagie lors des tétées, responsable de météorisme.
- Intolérances alimentaires transitoires, notamment aux protéines de lait de vache ou au lactose.
- Microbiote intestinal déséquilibré, avec une flore intestinale appauvrie ou désorganisée.

4.3. Facteurs neurologiques et émotionnels

- Immaturité du système nerveux central dans la régulation du comportement.
- Difficultés d'adaptation aux stimulations environnementales.

4.4. Composante parentale

- Anxiété parentale, fatigue, troubles de la relation précoce pouvant moduler l'expression des pleurs.

- Interprétation et tolérance variable des pleurs selon les cultures et les contextes familiaux.

---

5. Présentation clinique

5.1. Symptômes caractéristiques

- Pleurs **intenses, aigus, de tonalité élevée**, survenant surtout en fin d'après-midi ou en soirée.
- Épisodes récurrents, souvent à horaire relativement fixe.
- Difficulté à calmer le nourrisson malgré les tentatives habituelles de réconfort.
- Poings serrés, jambes repliées, abdomen tendu et météorisé.

5.2. Critères rassurants

- Nourrisson **en bon état général**, avec **une croissance normale**.
- Examen clinique sans anomalies.
- Absence de vomissements bilieux, fièvre, sang dans les selles, ou apathie.

---

6. Diagnostic différentiel

Avant de conclure à une colique du nourrisson, il convient d'exclure plusieurs diagnostics organiques :

- **Reflux gastro-œsophagien pathologique**.
- **Intolérance aux protéines de lait de vache** (forme allergique).
- **Hernie étranglée** ou **invagination intestinale aiguë** (pleurs violents avec signes de souffrance digestive).
- **Otite moyenne aiguë**, **infection urinaire** ou **méningite** (en cas de fièvre ou d'altération de l'état général).
- **Trouble neurologique**, en cas de modifications du tonus, des mouvements ou de l'éveil.

Un bilan complémentaire n'est pas indiqué si l'examen clinique est strictement normal.

---

7. Prise en charge

La prise en charge est **avant tout rassurante, éducative et non médicamenteuse**.

7.1. Information et soutien aux parents

- Expliquer le caractère **bénin et transitoire** du trouble.
- Déculpabiliser les parents et reconnaître leur épuisement.
- Encourager à adopter une routine sécurisante et à se relayer pour éviter l'épuisement.

7.2. Mesures simples

- Techniques d’**apaisement** : portage, bercement, peau à peau, bruits blancs.
- Position de soulagement (nourrisson en boule sur l’avant-bras, abdomen en appui).
- Tétées fractionnées, pauses pour le rot, prévention de l’aérophagie.

7.3. Modifications alimentaires (avec prudence)

- Si allaitement : éviter les évictions alimentaires injustifiées chez la mère.
- Si lait artificiel : essayer un **lait hypoallergénique** ou **partiellement hydrolysé** dans certains cas (après avis médical).
- Éviter les changements répétés de lait sans indication claire.

7.4. Approches complémentaires (avec réserve)

- Certaines études évoquent l’intérêt des **probiotiques**, notamment *Lactobacillus reuteri*, mais les preuves restent hétérogènes.
- Les traitements médicamenteux (antispasmodiques, siméthicone) n’ont pas démontré d’efficacité supérieure au placebo.

---

8. Pronostic et évolution

La colique du nourrisson est **autolimitée**, avec une disparition des symptômes dans la majorité des cas avant l'âge de **4 mois**, et rarement au-delà de **6 mois**.

Elle ne laisse pas de séquelle physique ni digestive. Toutefois, elle peut :

- Avoir un **impact émotionnel majeur** sur les parents.
- Contribuer à des **troubles du lien précoce**, en particulier dans un contexte de vulnérabilité psychosociale.
- Favoriser un **terrain d'hyperréactivité émotionnelle ou comportementale** ultérieure dans certains cas.

Une écoute attentive et un accompagnement adapté sont essentiels pour prévenir les effets secondaires relationnels ou psychologiques.

---

9. Prévention et vigilance

Même si la colique ne peut être totalement évitée, certaines mesures peuvent réduire son intensité ou ses répercussions :

- Encourager un **environnement calme et rassurant** pour le nourrisson.
- Sensibiliser les familles aux **signes de fatigue parentale**.

- Former les professionnels à détecter les situations à risque : **dépression maternelle**, isolement social, antécédents de violence.
- Informer sur le **danger du secouement**, cause dramatique mais évitable de traumatismes crâniens.

---

10. Références scientifiques

581,582,583,584,585

9. Hernie inguinale ou ombilicale

1. Introduction

Les hernies de la paroi abdominale, qu’elles soient inguinales ou ombilicales, représentent des motifs fréquents de consultation chirurgicale pédiatrique. Ces affections, le plus souvent bénignes, résultent d’un défaut de fermeture d’un orifice naturel ou acquis au sein de la paroi abdominale, permettant le passage de contenu intra-abdominal sous la peau.

Chez l’enfant, les hernies inguinale et ombilicale sont d’origine congénitale dans la majorité des cas, et leur évolution naturelle diffère sensiblement. Tandis que la hernie ombilicale tend généralement à se résorber spontanément, la hernie inguinale impose une correction chirurgicale rapide en raison du risque élevé d’étranglement.

---

2. Anatomie et physiopathologie

2.1. Hernie inguinale

La hernie inguinale est due à une **persistance du canal péritonéo-vaginal** chez le garçon, ou du canal de Nuck chez la fille, une structure embryonnaire qui permet la descente des gonades et qui devrait se fermer après la naissance.

Lorsque ce canal reste perméable, il constitue une **porte de sortie** pour les anses intestinales ou, chez les garçons, pour une

partie du contenu abdominal vers la bourse testiculaire, entraînant une hernie inguinale **indirecte**.

2.2. Hernie ombilicale

La hernie ombilicale résulte d'un **défaut de fermeture de l'anneau ombilical**, orifice par lequel passaient les vaisseaux ombilicaux in utero. Cette ouverture peut laisser transiter du tissu prépéritonéal ou des anses grêles dans un sac herniaire, formant une tuméfaction visible au niveau de l'ombilic.

---

3. Épidémiologie

3.1. Hernie inguinale

- Incidence : environ **1 à 5 %** des enfants nés à terme, et jusqu'à **30 %** chez les prématurés.
- Prévalence plus élevée chez les **garçons** (rapport 4 à 8 pour 1).
- Localisation : à **droite dans 60 %** des cas, **gauche dans 25 %**, et **bilatérale** dans 15 %.
- Apparition possible dès la **naissance** ou plus tard dans la première année.

3.2. Hernie ombilicale

- Présente chez environ **15 à 20 %** des nouveau-nés.

- Prévalence augmentée chez les **enfants d'origine africaine**, les **prématurés**, ou en cas d'**hypotonie** (trisomie 21).
- Aucun sex-ratio net.
- Régression spontanée dans la grande majorité des cas avant l'âge de **3 à 5 ans**.

---

4. Présentation clinique

4.1. Hernie inguinale

- Tuméfaction molle, réductible, au niveau de l'aine ou des bourses (ou des grandes lèvres chez la fille).
- Apparition lors des pleurs, de la toux ou des efforts, disparaissant au repos.
- Le diagnostic est essentiellement **clinique**.
- Formes compliquées : **étranglement herniaire** avec douleur, rougeur, irréductibilité, vomissements et altération de l'état général.

4.2. Hernie ombilicale

- Saillie centrale au niveau de l'ombilic, souple, indolore, augmentée lors de la toux ou des efforts.
- Réductible en dehors des crises de pleurs.
- Très rarement étranglée, sauf en cas de collet étroit.

- Parfois associée à des anomalies de la ligne blanche (diastasis des grands droits).

---

5. Diagnostic différentiel

5.1. Hernie inguinale

- **Hydrocèle communicante** : accumulation de liquide dans la bourse sans passage intestinal, mais par le même canal péritonéo-vaginal.
- **Adénopathie inguinale** : tuméfaction ferme, non réductible, non impulsive à la toux.
- **Testicule ectopique** : descente anormale du testicule, parfois confondue avec une hernie.

5.2. Hernie ombilicale

- **Granulome ombilical** : petite masse rosée saignotante au fond de l’ombilic.
- **Omphalocèle résiduelle** : rare persistance d’un défaut pariétal plus profond, souvent diagnostiquée à la naissance.

---

6. Prise en charge

6.1. Hernie inguinale

Le **traitement est chirurgical**, systématique et précoce, même en l’absence de complication, pour prévenir l’étranglement.

- **Herniotomie inguinale** : fermeture du canal péritonéo-vaginal par voie inguinale.
- Réalisée en **ambulatoire**, sous anesthésie générale.
- Exploration du côté controlatéral chez le nourrisson, notamment en cas de prématurité ou de signes indirects.
- En cas d’étranglement : intervention en urgence après tentative prudente de réduction manuelle.

6.2. Hernie ombilicale

La **conduite est attentiste** en première intention, sauf en cas de :

- **Étranglement exceptionnel**.
- **Volumineuse hernie** (collet > 1,5 cm) persistante au-delà de **5 ans**.
- **Gêne esthétique ou sociale importante**.

Le geste chirurgical consiste en une **omphaloplastie**, avec fermeture de l’orifice par suture ou renforcement pariétal, sous anesthésie générale.

---

7. Suivi et pronostic

7.1. Hernie inguinale

- Pronostic excellent après chirurgie.
- Risque de récidive faible (1 à 2 %), plus fréquent chez les prématurés.
- Surveillance post-opératoire simple, avec reprise rapide de l'activité.
- Surveillance spécifique chez les garçons : évaluation de la position testiculaire post-opératoire.

7.2. Hernie ombilicale

- Résolution spontanée dans **90 % des cas avant 3 ans**.
- Absence de séquelle après chirurgie.
- Très faible taux de récidive après cure chirurgicale.

---

8. Prévention et éducation

Il n'existe pas de mesure de prévention spécifique pour ces affections congénitales. Toutefois, l'information aux familles est essentielle :

- **Rechercher les signes d'alerte** (douleur, rougeur, vomissements, irréductibilité).
- **Dédramatiser** la hernie ombilicale bénigne.

- Insister sur **l’urgence** que représente une hernie inguinale étranglée.
- **Éviter les contentions abdominales artisanales** (bandes, compresses) qui n'ont aucun effet démontré.

---

9. Références scientifiques

586,587,588,589,590

10.Laryngite aiguë (croup)

1. Introduction

La laryngite aiguë, communément désignée sous le nom de *croup*, est une affection fréquente des voies respiratoires supérieures chez l'enfant. Elle se caractérise par une inflammation aiguë du larynx, souvent associée à une atteinte de la trachée et parfois des bronches, entraînant une obstruction respiratoire d'intensité variable. Le tableau clinique typique comprend une toux rauque, un stridor inspiratoire et une dysphonie.

Le croup est généralement d'origine virale et survient principalement chez les enfants entre 6 mois et 6 ans. Il évolue le plus souvent de manière bénigne, mais peut parfois se compliquer d'une détresse respiratoire aiguë nécessitant une prise en charge urgente.

---

2. Physiopathologie

La laryngite aiguë résulte d'une **inflammation de la muqueuse laryngée et trachéale**, induite par une infection virale. Cette inflammation provoque :

- Un **œdème sous-glottique**, au niveau du segment le plus étroit des voies respiratoires supérieures chez l'enfant.

- Une **diminution du calibre des voies aériennes**, responsable du bruit respiratoire caractéristique (stridor) et de la gêne ventilatoire.
- Une **hypersécrétion muqueuse** et une toux rauque secondaire à l’irritation de la muqueuse.

L’étroitesse physiologique du larynx chez le jeune enfant rend celui-ci particulièrement vulnérable à l’obstruction aiguë, même en présence d’un œdème modéré.

---

3. Étiologie

La laryngite aiguë est **quasi exclusivement virale** :

- Les agents les plus fréquents sont les **virus parainfluenza** (types 1 à 3), notamment le **type 1**, responsable des épidémies saisonnières.
- Autres virus impliqués : virus respiratoire syncytial (VRS), adénovirus, rhinovirus, coronavirus, virus influenza A et B, métapneumovirus humain.
- Le croup bactérien est exceptionnel et correspond à des formes graves, souvent liées à une surinfection bactérienne (diphthérie laryngée, trachéite bactérienne).

---

4. Épidémiologie

- Âge de survenue typique : entre **6 mois et 6 ans**, pic vers 18 mois.
- Prédominance saisonnière : **automne et début de l'hiver**.
- Légère **prédominance masculine**.
- Évolution en **épidémies saisonnières** dans les collectivités.

Le croup est une pathologie fréquente, représentant une cause majeure de stridor chez l'enfant dans les services d'urgence.

---

5. Présentation clinique

5.1. Tableau typique

- **Toux aboyante** ou rauque, évoquant un cri de phoque.
- **Stridor inspiratoire**, parfois audible au repos.
- **Voix rauque**, dysphonie voire aphonie.
- **Tirage sus-sternal ou intercostal** selon la sévérité.
- **Fièvre modérée** (rarement supérieure à 39 °C).
- Enfant parfois agité mais conservant une bonne oxygénation.

5.2. Évolution

- Début souvent **nocturne et brutal**, sur un fond de rhinopharyngite.
- Symptômes généralement **transitoires**, durant **2 à 4 jours**.
- Régression spontanée dans les formes bénignes.

---

6. Diagnostic

Le diagnostic est **clinique** et ne nécessite pas d'exploration complémentaire en l'absence de doute.

6.1. Diagnostic positif

Repose sur l'association de :

- **Stridor inspiratoire**.
- **Toux rauque**.
- **Voix altérée**, avec contexte fébrile modéré et rhinopharyngé.

6.2. Diagnostic différentiel

Il convient d'éliminer les autres causes de détresse respiratoire aiguë avec stridor :

- **Épiglottite** (urgence vitale) : début brutal, fièvre élevée, hypersalivation, dysphagie, position assise penchée en avant.

- **Trachéite bactérienne** : fièvre élevée, altération de l’état général, toux productive, signes infectieux francs.
- **Corps étranger inhalé** : survenue brutale, souvent sans fièvre, avec toux incoercible ou asymétrie ventilatoire.
- **Laryngomalacie** ou anomalies congénitales du larynx : stridor chronique depuis la naissance.

---

7. Classification de la sévérité

La sévérité du croup guide la prise en charge :

- **Forme légère** : stridor uniquement à l’effort ou à la pleur, pas de signes de lutte, état général conservé.
- **Forme modérée** : stridor au repos, tirage modéré, agitation, voix rauque.
- **Forme sévère** : stridor permanent, tirage marqué, cyanose, trouble de la conscience, hypoxémie.

---

8. Prise en charge

La gestion du croup repose sur la **calmation de l’enfant**, l’**administration de corticostéroïdes** et, si nécessaire, la **nébulisation d’adrénaline**.

8.1. Mesures générales

- Éviter toute **agitation inutile** : maintien de l'enfant dans les bras du parent, environnement calme.
- Surveillance continue de la **saturation en oxygène**, fréquence respiratoire et conscience.
- Hospitalisation selon la sévérité.

8.2. Corticothérapie

- **Traitement de base**, recommandé dans toutes les formes (même légères).
- **Dexaméthasone per os** (0,15 à 0,6 mg/kg en dose unique) ou **budesonide par voie inhalée**.
- Effet maximal en 6 à 12 heures, mais amélioration clinique parfois rapide.

8.3. Adrénaline nébulisée

- Indiquée dans les formes **modérées à sévères** ou en cas de détresse.
- **Adrénaline racémique ou L-adrénaline** en nébulisation.
- Effet rapide mais transitoire : surveillance prolongée nécessaire.

8.4. Oxygénothérapie

- En cas de désaturation ou d'épuisement respiratoire.

- Administration en atmosphère calme, sans forcer l’enfant.

8.5. Intubation

- Rare, réservée aux formes extrêmement sévères avec défaillance respiratoire menaçante.

Les antibiotiques ne sont **pas indiqués** dans les formes virales typiques.

---

9. Évolution et pronostic

Le croup viral est une pathologie le plus souvent **bénigne et autolimitée** :

- Symptômes durant en moyenne **2 à 4 jours**, avec un pic la première nuit.
- Résolution spontanée dans plus de 85 % des cas avec traitement symptomatique.
- Les récidives sont possibles, surtout chez les enfants atopiques.

Le pronostic est bon si une prise en charge adaptée est rapidement instaurée.

---

10. Prévention

10.1. Mesures générales

- Lavage des mains, hygiène des locaux, limitation de la promiscuité en collectivité.
- Éviction temporaire en cas de fièvre ou toux importante.

10.2. Vaccination

- La **vaccination contre la diphtérie, l'Haemophilus influenzae type b** et l'**influenza** contribue indirectement à la prévention des formes graves ou différentielles de laryngite.

---

11. Références scientifiques

591,592,593,594,595

11.Hémangiome infantile

1. Introduction

L’hémangiome infantile constitue la tumeur vasculaire bénigne la plus fréquente chez le nourrisson. Son caractère prolifératif et son évolution particulière en font un sujet d’étude essentiel en dermatologie pédiatrique et en médecine générale.
L’hémangiome infantile se manifeste généralement dans les premières semaines de vie, avec un pic de croissance rapide durant les premiers mois. Bien que souvent bénin, il peut parfois engendrer des complications fonctionnelles ou esthétiques nécessitant une prise en charge spécialisée. Ce texte vise à présenter de manière exhaustive les différentes facettes de cette pathologie, depuis sa physiopathologie jusqu’aux modalités thérapeutiques actuelles.

---

2. Définition et épidémiologie

L’hémangiome infantile est une tumeur vasculaire caractérisée par une prolifération anormale des cellules endothéliales. Il se distingue des malformations vasculaires par son apparition postnatale et son évolution dynamique. Cette lésion affecte environ 4 à 5 % des nourrissons, avec une prédominance féminine notable. La localisation la plus fréquente concerne la région céphalique, suivie des membres et du tronc. Plusieurs facteurs de risque ont été identifiés, notamment la prématurité,

le faible poids de naissance, les grossesses multiples, ainsi que certains antécédents maternels.

---

3. Physiopathologie

La genèse de l'hémangiome infantile repose sur un phénomène complexe impliquant une prolifération excessive et un dysfonctionnement des cellules endothéliales. Des études récentes suggèrent l'implication de cellules souches endothéliales et de facteurs angiogéniques, tels que le VEGF (vascular endothelial growth factor), dans la croissance tumorale. La phase initiale est caractérisée par une multiplication rapide des cellules, conduisant à la formation d'une masse vasculaire bien délimitée. Cette prolifération est suivie d'une phase d'involution progressive, durant laquelle les vaisseaux se fibrosent et se résorbent lentement, aboutissant souvent à une disparition quasi complète de la lésion.

---

4. Classification clinique

L'hémangiome infantile se présente sous plusieurs formes cliniques, classées selon la profondeur et l'étendue de l'atteinte :

- **Hémangiome superficiel** : affecte la peau en surface, caractérisé par une coloration rouge vif et une texture bombée.

- **Hémangiome profond** : situé sous la peau, souvent palpable mais moins visible.
- **Hémangiome mixte** : combinaison des deux formes précédentes, engendrant une volumétrie plus importante.
  La sévérité de l'atteinte est aussi évaluée en fonction de la taille et de la localisation, notamment lorsqu'elle touche des zones fonctionnelles ou esthétiques sensibles, comme le visage ou les voies respiratoires.

---

5. Diagnostic

Le diagnostic repose essentiellement sur l'examen clinique. L'aspect typique est celui d'une lésion rougeâtre, ferme, apparue quelques semaines après la naissance. L'échographie Doppler constitue l'examen complémentaire de choix pour confirmer la nature vasculaire et évaluer la profondeur ainsi que le flux sanguin. Dans certains cas complexes, notamment en cas de suspicion d'atteinte viscérale ou de localisation multiple, des examens d'imagerie plus avancés tels que l'IRM sont requis. Le diagnostic différentiel inclut notamment les malformations vasculaires, les tumeurs cutanées bénignes ou malignes, ainsi que les autres anomalies congénitales.

---

6. Évolution naturelle

L’hémangiome infantile suit typiquement un cycle évolutif en trois phases :

- **Phase de prolifération** : durant les 3 à 6 premiers mois, la croissance est rapide, avec un risque accru de complications.
- **Phase de plateau** : stabilisation de la taille, souvent vers le 6e mois à 1 an.
- **Phase d’involution** : régression progressive sur plusieurs années, pouvant laisser des séquelles cutanées telles que des cicatrices ou une peau atrophique.
  Dans la majorité des cas, cette évolution est spontanément favorable, mais certains hémangiomes à localisation critique nécessitent une intervention précoce.

---

7. Complications

Bien que bénin dans la plupart des cas, l’hémangiome infantile peut entraîner diverses complications :

- **Ulceration** : la complication la plus fréquente, source de douleur et de risque infectieux.
- **Atteinte fonctionnelle** : lorsque la lésion gêne la vision, la respiration, l’alimentation ou d’autres fonctions essentielles.

- **Complications esthétiques** : déformation permanente, cicatrices ou pigmentation résiduelle.
- **Complications associées** : syndrome PHACE, un ensemble de malformations associées comprenant des anomalies cérébrales, cardiaques et artérielles, en cas d'hémangiomes cervicofaciaux étendus.

---

8. Prise en charge thérapeutique

Le traitement dépend de la taille, de la localisation, de la rapidité d'évolution et de la présence ou non de complications. Il peut être médical, chirurgical ou combiné.

8.1 Traitement médical

Le traitement de première ligne repose aujourd'hui sur l'utilisation de bêta-bloquants, notamment le propranolol, qui a révolutionné la prise en charge depuis sa découverte. Son mécanisme d'action comprend une vasoconstriction, une inhibition de la prolifération endothéliale et une induction de l'apoptose des cellules vasculaires. L'administration doit être prudente, sous surveillance médicale stricte, notamment chez les nourrissons. Les corticoïdes systémiques, autrefois très utilisés, ont désormais un rôle secondaire en raison de leurs effets secondaires. D'autres agents comme le laser, les inhibiteurs de mTOR ou les traitements topiques peuvent être envisagés selon les cas.

8.2 Traitement chirurgical et autres modalités

La chirurgie est réservée aux cas où le traitement médical est inefficace ou en cas de séquelles importantes. Elle peut consister en une excision partielle ou totale de la lésion. Les techniques laser, notamment le laser pulsé colorant, sont utilisées pour réduire la rougeur ou traiter les ulcérations. Une prise en charge multidisciplinaire impliquant dermatologues, chirurgiens, pédiatres et autres spécialistes est souvent nécessaire.

---

9. Pronostic

Le pronostic global de l'hémangiome infantile est favorable dans la majorité des cas, avec une involution spontanée progressive. Néanmoins, le suivi à long terme est indispensable pour dépister et prendre en charge les éventuelles complications fonctionnelles et esthétiques. L'évolution dépend largement de la localisation, de la taille initiale et de la rapidité d'instauration du traitement.

---

10. Conclusion

L'hémangiome infantile représente une pathologie fréquente et généralement bénigne, mais dont la prise en charge peut s'avérer complexe. Une compréhension approfondie de son évolution naturelle, associée à un diagnostic précis et un traitement adapté, est essentielle pour optimiser le pronostic

fonctionnel et esthétique. Les avancées thérapeutiques récentes, notamment l’usage du propranolol, ont considérablement amélioré la gestion des cas les plus sévères, réduisant ainsi les séquelles à long terme et améliorant la qualité de vie des enfants affectés.

---

11. Références scientifiques

596,597,598,599,600,601

12.Dysplasie de la hanche

1. Introduction

La dysplasie développementale de la hanche, parfois désignée simplement sous le terme de dysplasie de la hanche, est une affection orthopédique congénitale ou acquise de l'articulation coxo-fémorale. Elle se caractérise par une anomalie de la formation ou de la stabilité de l'articulation entre le fémur et le bassin, pouvant aller d'un simple défaut de couverture du cotyle jusqu'à une luxation complète de la tête fémorale. Son importance réside dans les complications fonctionnelles et dégénératives qu'elle peut engendrer en l'absence de traitement précoce, notamment l'arthrose prématurée.

---

2. Définition et terminologie

La dysplasie de la hanche regroupe un large spectre de malformations affectant l'articulation coxo-fémorale. Elle inclut :

- une **instabilité articulaire**,
- une **subluxation** (déplacement partiel de la tête fémorale),
- une **luxation complète** (perte de contact entre la tête fémorale et le cotyle),
- une **malformation du cotyle** (peu profond ou orienté de manière anormale).

Le terme « développementale » indique que l’anomalie peut se produire ou évoluer après la naissance, ce qui distingue cette pathologie d’une malformation purement congénitale.

---

3. Épidémiologie

La dysplasie de la hanche touche environ 1 à 2 % des nouveau-nés, avec une prévalence plus élevée dans certaines populations. Elle est nettement plus fréquente chez les filles et survient plus souvent à gauche qu’à droite. Certains facteurs de risque sont bien identifiés : présentation en siège, antécédents familiaux de dysplasie, oligohydramnios, macrosomie, et anomalies associées (telles que le torticolis congénital ou le pied bot).

---

4. Physiopathologie

La stabilité de l’articulation coxo-fémorale repose sur l’alignement adéquat de la tête fémorale dans le cotyle acétabulaire, et sur la congruence entre ces deux structures. Lorsque cette congruence est altérée, la croissance et le développement normal de l’articulation sont compromis. Si la tête fémorale n’est pas centrée précocement, le cotyle ne se creuse pas correctement, aggravant le défaut de stabilité. L’absence de détection et de traitement précoces favorise la persistance d’une hanche dysplasique, susceptible de se

dégrader progressivement jusqu'à l'apparition d'arthrose précoce à l'âge adulte.

---

5. Diagnostic clinique

Le diagnostic repose initialement sur l'examen clinique du nouveau-né. Deux manœuvres sont classiquement utilisées :

- **La manœuvre de Barlow** : permet de détecter une hanche instable pouvant être luxée par pression.
- **La manœuvre d'Ortolani** : vise à réduire une hanche luxée par une mobilisation douce.

Chez le nourrisson plus âgé, la dysplasie peut se manifester par une asymétrie des plis cutanés, une limitation de l'abduction de la hanche, ou une inégalité de longueur des membres inférieurs. Chez l'enfant qui marche, une boiterie ou une démarche anormale peut être le premier signe détecté.

---

6. Imagerie et dépistage

L'échographie de la hanche constitue l'examen de référence dans les premières semaines de vie, notamment entre la 4e et la 8e semaine. Elle permet une visualisation directe des structures cartilagineuses, encore invisibles sur une radiographie. En cas de doute ou d'anomalie persistante après 6 mois, la radiographie devient l'examen de choix.

Un dépistage ciblé est recommandé chez les nourrissons présentant des facteurs de risque, même en l'absence de signes cliniques. Dans certains pays, un dépistage systématique par échographie est mis en place, notamment dans les régions à forte incidence.

---

7. Formes cliniques

La dysplasie de la hanche peut être classée selon sa sévérité :

- **Hanche instable** : articulation réductible, mais présentant une mobilité excessive.
- **Subluxation** : la tête fémorale est partiellement déplacée mais encore en contact avec le cotyle.
- **Luxation réductible** : tête fémorale entièrement luxée, mais pouvant être remise en place manuellement.
- **Luxation irréductible** : la tête fémorale ne peut être repositionnée sans intervention chirurgicale.

Ces distinctions ont une importance déterminante dans l'indication thérapeutique et le pronostic fonctionnel.

---

8. Traitement

Le traitement dépend de l'âge de l'enfant et du degré de dysplasie. L'objectif est de restaurer une congruence articulaire

précoce, favorisant un développement harmonieux de l’articulation.

8.1 Traitement orthopédique

Chez le nourrisson de moins de six mois, un harnais de Pavlik est souvent utilisé. Il maintient les hanches en flexion et abduction, favorisant une réduction progressive et physiologique de la tête fémorale. Cette méthode est efficace dans la majorité des cas, mais nécessite un suivi étroit par imagerie.

Chez l’enfant plus âgé, une traction progressive suivie de la mise en place d’un plâtre pelvi-pédieux peut être envisagée pour obtenir une réduction stable.

8.2 Traitement chirurgical

Lorsque la réduction orthopédique échoue ou qu’elle est impossible, une intervention chirurgicale est requise. Elle peut consister en une réduction ouverte de la hanche, souvent associée à des gestes sur le cotyle ou le fémur pour améliorer la couverture articulaire et la stabilité (ostéotomies acétabulaire ou fémorale).

Le pronostic post-opératoire dépend largement de la précocité de l’intervention et de la qualité de la réduction articulaire obtenue.

---

9. Suivi et complications

Un suivi prolongé est nécessaire pour s'assurer de la stabilité et du bon développement de l'articulation. Les complications les plus redoutées sont la nécrose avasculaire de la tête fémorale, la récidive de la luxation, et la persistance d'une dysplasie résiduelle. À long terme, une hanche mal traitée peut évoluer vers une arthrose précoce, parfois dès la troisième décennie de vie, nécessitant la pose d'une prothèse totale.

---

10. Conclusion

La dysplasie de la hanche est une pathologie dont la reconnaissance et la prise en charge précoces conditionnent le pronostic fonctionnel. Grâce à l'amélioration des techniques de dépistage et au perfectionnement des méthodes thérapeutiques, la majorité des enfants atteints peuvent aujourd'hui bénéficier d'un développement articulaire normal. La vigilance clinique, l'accès à une imagerie adaptée et la coordination entre les professionnels de santé sont les piliers d'une prise en charge efficace et durable.

---

11. Références scientifiques

602,603,604,605,606,607

13.Fractures de croissance (chez l’enfant sportif)

1. Introduction

La pratique sportive chez l’enfant et l’adolescent connaît une expansion considérable, favorisant un développement harmonieux sur les plans physique, psychologique et social. Cependant, elle expose aussi à un risque accru de traumatismes ostéoarticulaires, parmi lesquels les **fractures de croissance** occupent une place singulière. Ces lésions, localisées au niveau du cartilage de croissance (ou physis), méritent une attention particulière en raison de leur potentiel à compromettre le développement normal des os longs. Toute atteinte de la physis peut entraîner des séquelles fonctionnelles durables si elle n’est pas diagnostiquée et traitée précocement. Ce texte s’attache à examiner les spécificités des fractures de croissance chez l’enfant sportif, en abordant leur mécanisme, leur classification, les modalités diagnostiques et les stratégies thérapeutiques.

---

2. Anatomie et physiopathologie de la physis

La physis, ou cartilage de croissance, est une structure cartilagineuse située entre la métaphyse et l’épiphyse des os longs. Elle permet l’allongement progressif de l’os pendant la croissance. Composée de plusieurs couches cellulaires organisées en zones (réserve, proliférative, hypertrophique,

calcifiée), elle est particulièrement vulnérable aux traumatismes en raison de sa moindre résistance mécanique par rapport à l'os mature.

Chez l'enfant sportif, les sollicitations répétées, les microtraumatismes, et les forces excessives appliquées sur des structures encore immatures peuvent entraîner des lésions aiguës ou chroniques du cartilage de croissance. Une atteinte de cette zone peut aboutir à une fermeture prématurée de la physis, conduisant à des troubles de la croissance longitudinale ou à des déformations angulaires.

---

3. Épidémiologie

Les fractures de croissance représentent environ 15 à 30 % des fractures observées chez l'enfant. Elles concernent majoritairement les enfants âgés de 10 à 15 ans, période au cours de laquelle l'activité physique est intense tandis que les cartilages de croissance sont encore ouverts. Certaines disciplines sportives sont plus exposées, notamment le football, le basketball, la gymnastique et les sports de contact. Les garçons sont plus fréquemment touchés, en lien avec une participation souvent plus intense à des activités à risque traumatique.

---

4. Classification des fractures de croissance

La classification la plus utilisée est celle de Salter et Harris, qui distingue cinq types de fractures selon leur trajectoire à travers la physis et les structures adjacentes :

- **Type I** : fracture linéaire isolée de la physis, souvent difficile à visualiser radiologiquement.
- **Type II** : fracture passant par la physis et se prolongeant dans la métaphyse (forme la plus fréquente).
- **Type III** : fracture traversant la physis puis l'épiphyse, atteignant la surface articulaire.
- **Type IV** : fracture traversant la métaphyse, la physis et l'épiphyse.
- **Type V** : écrasement du cartilage de croissance, le plus souvent irréversible et à haut risque de complications.

À ces types classiques s'ajoutent d'autres entités telles que les fractures d'avulsion de l'apophyse, fréquentes chez l'adolescent sportif, ou encore les fractures de fatigue du cartilage de croissance, résultant d'une sursollicitation chronique.

---

5. Manifestations cliniques

Le tableau clinique dépend du type de fracture, de sa localisation et de la gravité du traumatisme. Les symptômes incluent généralement :

- Douleur localisée, survenue immédiatement après un traumatisme ou de façon progressive lors de surmenage.
- Gonflement, sensibilité à la palpation de la zone épiphysaire ou métaphyso-épiphysaire.
- Difficulté à mobiliser le membre ou à supporter un appui.
- Déformation visible en cas de déplacement osseux important.

Dans les formes d'évolution plus lente, notamment les lésions de surmenage, les signes sont souvent plus discrets, ce qui peut retarder le diagnostic.

---

6. Examens complémentaires

6.1 Radiographie

La radiographie standard est l'examen de première intention. Elle permet dans la majorité des cas d'identifier la fracture et d'en évaluer la topographie. Toutefois, certaines fractures de type I ou V peuvent ne pas être visibles immédiatement.

6.2 Imagerie avancée

Lorsque le doute persiste ou qu’une atteinte articulaire est suspectée, des examens complémentaires sont indiqués :

- **Échographie** : utile pour les structures superficielles ou en cas de suspicion d’épanchement.
- **IRM** : excellente sensibilité pour détecter les lésions cartilagineuses, les fractures occultes ou les anomalies de croissance.
- **Scanner** : utile dans la planification chirurgicale, notamment en cas d’atteinte articulaire complexe.

---

7. Prise en charge thérapeutique

Le traitement dépend du type de fracture, du déplacement, de l’âge de l’enfant et du potentiel de croissance résiduel.

7.1 Traitement orthopédique

La majorité des fractures de type I et II peuvent être traitées de manière conservatrice par immobilisation plâtrée. L’objectif est d’assurer un bon alignement tout en préservant la fonction de la physis.

7.2 Traitement chirurgical

Les fractures déplacées de type III et IV nécessitent une réduction anatomique pour préserver la congruence articulaire et la croissance. La fixation se fait par vis ou broches sous

contrôle radiologique. Les fractures de type V, quant à elles, sont de mauvais pronostic et requièrent souvent un suivi prolongé, voire une chirurgie secondaire correctrice en cas de trouble de croissance.

---

8. Complications et séquelles

Les complications des fractures de croissance peuvent être immédiates ou différées. Les plus redoutées sont :

- **Arrêt partiel ou complet de la croissance osseuse**.
- **Déformation angulaire ou raccourcissement du membre**.
- **Raideur articulaire ou arthrose précoce** si l'articulation est atteinte.
- **Syndrome douloureux régional complexe** dans les suites traumatiques ou post-chirurgicales.

Une surveillance régulière est donc indispensable, parfois jusqu'à la fin de la croissance, afin de détecter et corriger toute anomalie secondaire.

---

9. Prévention chez l'enfant sportif

La prévention passe par une approche éducative, technique et médicale. Elle inclut :

- Un **échauffement adapté** avant l'effort et des étirements après.
- Le respect des **charges d'entraînement progressives**, surtout en période de croissance rapide.
- Le port de **protections adaptées** selon le sport pratiqué.
- La mise en place de **programmes de prévention des blessures**, intégrant proprioception, renforcement musculaire et correction des déséquilibres posturaux.

Une vigilance accrue est requise chez les jeunes athlètes en période pubertaire, phase où le risque de lésion de la physis est particulièrement élevé.

---

10. Conclusion

Les fractures de croissance chez l'enfant sportif représentent un défi diagnostique et thérapeutique. Leur reconnaissance précoce et leur prise en charge adaptée conditionnent le bon développement du squelette et la reprise sécurisée de l'activité physique. Grâce à l'évolution des techniques d'imagerie et des traitements, la majorité de ces lésions peuvent être soignées efficacement, mais exigent un suivi rigoureux jusqu'à la fermeture des cartilages de croissance. Prévenir, identifier et intervenir sans délai constituent les maîtres-mots d'une stratégie de prise en charge optimale chez le jeune sportif.

---

11. Références scientifiques

608,609,610,611,612,613

Références :

1. https://www.pexels.com/fr-fr/photo/ballon-de-soccer-multicolore-sur-terrain-vert-47730/
2. https://www.pexels.com/fr-fr/photo/ballon-de-football-adidas-blanc-sur-l-herbe-274506/
3. World Health Organization (WHO). *Measles Fact Sheet*. 2024. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/measles
4. Santé Publique France. *Rougeole : données épidémiologiques et couverture vaccinale*. 2024.
5. American Academy of Pediatrics. *Red Book: Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32nd ed. 2021.
6. Ministère de la Santé et de la Prévention. *Calendrier vaccinal 2025*.
7. Moss WJ. *Measles*. Lancet. 2017; 390(10111):2490–2502.
8. Griffin DE. *The Immune Response in Measles: Virus Control, Clearance and Protective Immunity*. Viruses. 2016;8(10):282.
9. Gagneur A, et al. *Vaccination : les hésitations vaccinales en France*. Revue Médicale Suisse. 2022; 18:841-845.

10. Institut Pasteur. *Rougeole : symptômes, prévention, traitement*. 2024.

11. World Health Organization (WHO). *Rubella Fact Sheet*. 2024. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/rubella

12. Santé Publique France. *Épidémiologie de la rubéole en France*. 2023.

13. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Rubella: For Healthcare Professionals*. 2023.

14. Ministère de la Santé et de la Prévention. *Calendrier vaccinal 2025*.

15. Gagneur A, Lévy-Bruhl D. *Rubéole et grossesse : enjeux actuels*. Revue du Praticien. 2022;72(9):1067-1072.

16. American Academy of Pediatrics. *Red Book: Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32nd ed. 2021.

17. Plotkin SA, Orenstein WA, Offit PA, Edwards KM. *Vaccines*. 8th ed. Elsevier, 2021.

18. Institut Pasteur. *Rubéole – Symptômes, diagnostic et traitement*. 2024.

19. World Health Organization (WHO). *Varicella and herpes zoster vaccines: WHO position paper*. 2024.

20. Santé Publique France. *Varicelle : données épidémiologiques en France*. 2023.

21. American Academy of Pediatrics. *Red Book: Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32nd ed. 2021.

22. Gershon AA, et al. *Varicella-Zoster Virus: Pathogenesis and Disease*. Clinical Microbiology Reviews. 2015;28(4): 697–743.

23. Ministère de la Santé et de la Prévention. *Vaccination contre la varicelle : recommandations 2025*.

24. Institut Pasteur. *Varicelle – Symptômes, transmission, prévention*. 2024.

25. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Varicella vaccination in the EU/EEA.* Technical report, 2023.

26. Gagneur A, Boucher D. *Évolution des stratégies vaccinales contre la varicelle en Europe*. Revue Médicale Suisse. 2022;18(786):1324–1329.

27. World Health Organization (WHO). *Mumps Virus: Fact Sheet*. 2023.

28. Santé Publique France. *Oreillons – Données de surveillance*. 2024.

29. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Mumps: For Healthcare Providers*. 2023.

30. Ministère de la Santé et de la Prévention. *Calendrier vaccinal 2025*.

31. American Academy of Pediatrics. *Red Book: Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32nd ed. 2021.

32. Marin M et al. *Mumps Outbreaks in the United States*. NEJM. 2018;378(20):1851–1853.

33. ECDC – European Centre for Disease Prevention and Control. *Mumps – Factsheet for Health Professionals*. 2022.

34. Robert Koch Institut (RKI). *Epidemiologisches Bulletin: Mumps in Deutschland*. 2023.

35. Plotkin SA et al. *Vaccines*. 8th edition, Elsevier, 2021.

36. Hall CB. *Human Herpesviruses 6 and 7*. In: Kliegman RM, et al. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 21st ed. Elsevier; 2020.

37. Yamanishi K, et al. *Identification of human herpesvirus-6 as a causal agent for exanthem subitum*. Lancet. 1988;1(8594):1065–1067.

38. Caserta MT, Hall CB, Schnabel K. *Clinical manifestations and management of exanthem subitum (roseola infantum)*. Pediatr Infect Dis J. 2019;38(11):e285–e287.

39. Santé Publique France. *Roséole infantile – Fiche descriptive*. 2023.

40. Tanaka K. *Human herpesvirus 6 and 7 in paediatrics*. Paediatr Int. 2018;60(1):3–9.

41. Ward KN. *HHV-6A, HHV-6B and HHV-7: roseoloviruses*. In: Arvin A, et al. *Human Herpesviruses: Biology, Therapy, and Immunoprophylaxis*. Cambridge University Press; 2007.

42. Leung AKC, Robson L. *Roseola Infantum*. J Pediatr Health Care. 2019;33(2):222–224.

43. WHO. *Enterovirus Surveillance Guidelines: Guidelines for Enterovirus Surveillance in Support of the Polio Eradication Initiative*. 2015.

44. Santé Publique France. *Fiche Maladie Pied-Main-Bouche*. 2023.

45. van der Sanden S, et al. *Epidemiology of Enterovirus 71 in Europe, 1963 to 2009*. Euro Surveill. 2009;14(38):19352.

46. Chiu CH, et al. *Enterovirus 71 infections: a 10-year surveillance in southern Taiwan*. J Microbiol Immunol Infect. 2020;53(4):573–579.

47. Ooi MH, Wong SC, Lewthwaite P, et al. *Clinical features, diagnosis, and management of enterovirus 71*. Lancet Neurol. 2010;9(11):1097–1105.

48. Maricich SM, et al. *Hand-foot-and-mouth disease and onychomadesis*. Pediatr Dermatol. 2014;31(5):690–695.

49. CDC. *Hand, Foot, and Mouth Disease (HFMD) – Information for Clinicians*. Reviewed 2023.

50. Xing W, et al. *Hand, foot, and mouth disease in China, 2008–12: an epidemiological study*. Lancet Infect Dis. 2014;14(4):308–318.

51. Zhang Y, et al. *An effective enterovirus 71 vaccine and the outbreak prediction model in China*. Vaccine. 2017;35(6):757–763.

52. Grohskopf LA, et al. *Prevention and Control of Seasonal Influenza with Vaccines: Recommendations of the ACIP — United States, 2023–24 Influenza Season*. MMWR Recomm Rep. 2023.

53. Santé Publique France. *Bulletin de surveillance de la grippe, saison 2023–2024*.

54. World Health Organization (WHO). *Influenza (Seasonal)*. Fact Sheet, 2023.

55. Uyeki TM, et al. *Clinical Practice Guidelines by the Infectious Diseases Society of America: Diagnosis, Treatment, Chemoprophylaxis, and Institutional Outbreak Management of Seasonal Influenza*. Clin Infect Dis. 2019.

56. Fiore AE, et al. *Antiviral Agents for the Treatment and Chemoprophylaxis of Influenza*. MMWR. 2011;60(1):1–24.

57. Krammer F, et al. *Influenza*. Nat Rev Dis Primers. 2018;4:3.

58. Pediatric Infectious Diseases Society (PIDS). *Influenza in Children: Clinical Overview and Management*. 2023.

59. Robert-Koch-Institut. *Influenza – RKI Empfehlungen zur Impfung und Überwachung*. 2023.

60. CDC. *Key Facts About Influenza (Flu)*. 2023.

61. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Seasonal Influenza Surveillance Reports*.

62. Haute Autorité de Santé (HAS). *Bronchiolite aiguë du nourrisson : conduite à tenir en soins de premier recours*. Recommandations, 2019.

63. Société Française de Pédiatrie (SFP). *Prise en charge de la bronchiolite aiguë du nourrisson*. 2022.

64. American Academy of Pediatrics (AAP). *Updated guidance for RSV bronchiolitis*. Pediatrics. 2023.

65. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *RSV Infection: Clinical Overview*. 2023.

66. Shi T, et al. *Global burden of acute lower respiratory infections due to RSV in young children*. Lancet. 2017;390(10098):946–958.

67. Meissner HC. *Viral Bronchiolitis in Children*. N Engl J Med. 2016;374(1):62–72.

68. European Medicines Agency (EMA). *Nirsevimab: assessment report*. 2022.

69. ECDC. *RSV surveillance and immunisation*. Technical Report. 2023.

70. Casalegno JS, et al. *Characteristics of RSV epidemics in France*. Eurosurveillance. 2022.

71. Mazur NI, et al. *Prevention of RSV infection in young infants*. Lancet Infect Dis. 2023;23(2):e34–e45.

72. Haute Autorité de Santé (HAS). *Prise en charge de la gastro-entérite aiguë du nourrisson et de l'enfant*. Recommandations, 2023.

73. Société Française de Pédiatrie (SFP). *Gastro-entérites virales de l'enfant*. Recommandations 2022.

74. World Health Organization (WHO). *Rotavirus vaccines: WHO position paper*. 2021.

75. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Norovirus and Rotavirus: Surveillance and Prevention*. 2023.

76. Tate JE, et al. *Global, Regional, and National Estimates of Rotavirus Mortality in Children <5 Years*. Lancet Infect Dis. 2016;16(9):984–91.

77. Troeger C, et al. *Rotavirus as cause of diarrhea mortality in children*. N Engl J Med. 2018;378(13):1121–1131.

78. Payne DC, et al. *Norovirus and medically attended gastroenteritis in U.S. children*. N Engl J Med. 2013;368(12):1121–1130.

79. ECDC. *Epidemiological updates on viral gastroenteritis in Europe*. Technical Reports. 2023.

80. Freedman SB, et al. *Probiotics and clinical outcomes of acute gastroenteritis in children*. JAMA. 2020;324(9):835–844.

81. Généreau T, et al. *Gastro-entérite aiguë virale de l'enfant : quelles nouveautés ?*. Arch Pediatr. 2022;29(5):328–335.

82. World Health Organization (WHO). *Hepatitis A.* https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/hepatitis-a

83. Santé publique France. *Vaccination contre l'hépatite A.* https://www.santepubliquefrance.fr

84. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Hepatitis A Information*. https://www.cdc.gov/hepatitis/hav

85. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Hepatitis A virus – Annual Epidemiological Report*. https://www.ecdc.europa.eu

86. Jacobsen KH, Wiersma ST. Hepatitis A virus seroprevalence by age and world region, 1990 and

2005. *Bulletin of the World Health Organization*, 2010; 88(9):718–725.

87. World Health Organization (WHO). *Cytomegalovirus (CMV) infection*. https://www.who.int

88. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *CMV and Congenital CMV Infection*. https://www.cdc.gov

89. Santé publique France. *Cytomégalovirus : données et prévention*. https://www.santepubliquefrance.fr

90. Griffiths P, Baraniak I, Reeves M. The pathogenesis of human cytomegalovirus. *J Pathol.* 2015;235(2):288–297.

91. Kenneson A, Cannon MJ. Review and meta-analysis of the epidemiology of congenital cytomegalovirus (CMV) infection. *Rev Med Virol.* 2007;17(4):253–276.

92. American Academy of Pediatrics. *Red Book: 2021 Report of the Committee on Infectious Diseases*. 32nd ed.

93. World Health Organization (WHO). *Herpes simplex virus*. https://www.who.int

94. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Genital Herpes – STD Facts*. https://www.cdc.gov

95. Santé publique France. *Herpès : données et prévention*. https://www.santepubliquefrance.fr

96. Looker KJ et al. Global estimates of prevalent and incident herpes simplex virus type 1 infections in 2012. *PLoS One*. 2015;10(10):e0140765.

97. Kimberlin DW et al. Herpes Simplex Virus Infections. *Infectious Diseases Society of America (IDSA)* guidelines.

98. Whitley RJ, Roizman B. Herpes simplex viruses. *Clin Infect Dis*. 2001;33(6):1001–1008.

99. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *Molluscum Contagiosum – Information for Healthcare Providers*. https://www.cdc.gov

100. World Health Organization (WHO). *Molluscum contagiosum*. https://www.who.int

101. Santé publique France. *Molluscum contagiosum : données cliniques et épidémiologiques*. https://www.santepubliquefrance.fr

102. Tyring SK. Molluscum contagiosum: the importance of early diagnosis and treatment. *Am J Obstet Gynecol*. 2003;189(3):S12–S16.

103. Olsen JR et al. Time to resolution of molluscum contagiosum in children: prospective cohort study. *BMJ*. 2015;350:h321.

104. British Association of Dermatologists. *Molluscum contagiosum – Patient information leaflet*. https://www.bad.org.uk

105.World Health Organization (WHO). *Coronavirus disease (COVID-19) pandemic*. https://www.who.int

106.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). *COVID-19 Overview and Infection Prevention*. https://www.cdc.gov

107.Santé publique France. *COVID-19 – Données épidémiologiques*. https://www.santepubliquefrance.fr

108.The Lancet. *Long COVID: major findings, mechanisms and recommendations*. Lancet. 2023;401(10392):793-804.

109.European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *SARS-CoV-2 variants of concern*. https://www.ecdc.europa.eu

110.Zimmer C et al. *A timeline of the coronavirus pandemic*. The New York Times, 2022.

111.Baden LR et al. *Efficacy and safety of the mRNA-1273 SARS-CoV-2 vaccine*. N Engl J Med. 2021;384:403-416.

112.RECOVERY Collaborative Group. *Dexamethasone in hospitalized patients with Covid-19*. N Engl J Med. 2021;384:693–704.

113.National Institutes of Health (NIH). *COVID-19 Treatment Guidelines*. https://www.covid19treatmentguidelines.nih.gov

114.Cohen JI. Epstein–Barr virus infection. N Engl J Med. 2000;343(7):481-492.

115.Dunmire SK et al. The Epstein-Barr virus: pathogenesis and host immune response. Curr Opin Virol. 2015;14:138–144.

116.Luzuriaga K, Sullivan JL. Infectious mononucleosis. N Engl J Med. 2010;362(21):1993–2000.

117.Ebell MH. Epstein-Barr virus infectious mononucleosis. Am Fam Physician. 2004;70(7):1279–1287.

118.European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). *Epstein–Barr virus factsheet*. https://www.ecdc.europa.eu

119.Balfour HH et al. A prospective clinical study of Epstein-Barr virus and host interactions during acute infectious mononucleosis. J Infect Dis. 2005;192(9):1505–1512.

120.Odumade OA et al. Primary Epstein-Barr virus infection does not elicit a strong CD8+ T cell response. J Virol. 2011;85(2):1137–1141.

121.Münz C. EBV and lymphomas. Curr Top Microbiol Immunol. 2015;390:323–345.

122.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Group A Streptococcal (GAS) Disease.

123. Stevens DL, Bryant AE. *Streptococcus pyogenes: Basic biology to clinical manifestations*. University of Oklahoma Health Sciences Center.

124. Lamagni T, Guy R, Chand M, et al. Resurgence of scarlet fever in England, 2014–2016: A population-based surveillance study. *Lancet Infect Dis*.

125. Walker MJ, Barnett TC, McArthur JD, et al. Disease manifestations and pathogenic mechanisms of Group A Streptococcus. *Clin Microbiol Rev*.

126. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Factsheet about Scarlet fever and GAS infections.

127. Carapetis JR, Steer AC, Mulholland EK, Weber M. The global burden of group A streptococcal diseases. *Lancet Infect Dis*.

128. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Pertussis (Whooping Cough): Causes and Transmission.

129. Cherry JD. Epidemic Pertussis in 2012 — The Resurgence of a Vaccine-Preventable Disease. *N Engl J Med*.

130. World Health Organization (WHO). Pertussis vaccines: WHO position paper.

131. Kilgore PE, Salim AM, Zervos MJ, Schmitt HJ. Pertussis: Microbiology, disease, treatment, and prevention. *Clin Microbiol Rev*.

132. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Pertussis: Factsheet for health professionals.

133. Locht C. Pertussis: The reemergence of a vaccine-preventable disease. *Vaccine*.

134. World Health Organization (WHO). Diphtheria: Vaccine-Preventable Diseases Surveillance Standards.

135. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Diphtheria: For Healthcare Professionals.

136. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Diphtheria: Factsheet for health professionals.

137. Pappenheimer AM. Diphtheria toxin. *Annu Rev Biochem*.

138. Wagner KS, White JM, Lucenko I, et al. Diphtheria in the postepidemic period, Europe, 2000–2009. *Emerg Infect Dis*.

139. Hadfield TL, McEvoy P, Polotsky Y, Tzinserling VA, Yakovlev AA. The pathology of diphtheria. *J Infect Dis*.

140. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Group A Streptococcal (GAS) Disease.

141. World Health Organization (WHO). Streptococcus pyogenes – Factsheet.

142. Société de Pathologie Infectieuse de Langue Française (SPILF). Recommandations pour la prise en charge des angines.

143. Gerber MA, Baltimore RS, Eaton CB, et al. Prevention of rheumatic fever and diagnosis and treatment of acute streptococcal pharyngitis.

144. Shulman ST, Bisno AL, Clegg HW, et al. Clinical practice guideline for the diagnosis and management of group A streptococcal pharyngitis.

145. Ebell MH, Smith MA, Barry HC, Ives K, Carey M. The rational clinical examination. Does this patient have strep throat?

146. American Academy of Pediatrics. Clinical Practice Guideline: The Diagnosis and Management of Acute Otitis Media.

147. Haute Autorité de Santé (HAS). Antibiothérapie des otites moyennes aiguës chez l'enfant.

148. World Health Organization (WHO). Chronic suppurative otitis media: Burden of illness and management options.

149. Lieberthal AS, Carroll AE, Chonmaitree T, et al. Diagnosis and management of acute otitis media.

150. Van Zon A, Schilder AGM, Van der Heijden GJMG, et al. Antibiotics for acute otitis media in children.

151. Rovers MM, Glasziou P, Appelman CL, et al. Antibiotics for acute otitis media: A meta-analysis with individual patient data.

152. European Position Paper on Rhinosinusitis and Nasal Polyps (EPOS 2020).

153. Haute Autorité de Santé (HAS). Prise en charge des sinusites aiguës de l'adulte en médecine générale.

154. American Academy of Otolaryngology–Head and Neck Surgery. Clinical Practice Guideline: Adult Sinusitis.

155. Brook I. Microbiology and management of sinusitis.

156. Rosenfeld RM, Piccirillo JF, Chandrasekhar SS, et al. Clinical practice guideline (update): adult sinusitis.

157. Gwaltney JM Jr, Scheld WM, Sande MA, et al. Acute community-acquired sinusitis.

158. Société de Pathologie Infectieuse de Langue Française (SPILF). Recommandations pour la prise en charge des pneumonies communautaires.

159. IDSA/ATS Clinical Practice Guidelines on the Management of Community-Acquired Pneumonia in Adults.

160. European Respiratory Society Guidelines on pneumonia.

161. WHO. Pneumonia fact sheet.

162. Marik PE, Kaplan D. Pneumonia in the elderly.

163. File TM, Marrie TJ. Burden of community-acquired pneumonia in North American adults.

164. Société de Pathologie Infectieuse de Langue Française (SPILF). Recommandations pour la prise en charge des méningites bactériennes.

165. World Health Organization (WHO). Meningitis factsheet and global strategy.

166. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Bacterial Meningitis information.

167. European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Surveillance of invasive bacterial diseases.

168. Brouwer MC, Tunkel AR, van de Beek D. Epidemiology, diagnosis, and antimicrobial treatment of acute bacterial meningitis.

169. Peltola H. Worldwide Haemophilus influenzae type b disease at the beginning of the 21st century.

170. World Health Organization (WHO). Global Tuberculosis Report.

171. Haut Conseil de la santé publique. Recommandations pour la prévention et la prise en charge de la tuberculose.

172. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Tuberculosis Information.

173.European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Tuberculosis Surveillance and Monitoring.

174.Zumla A, Raviglione M, et al. The Lancet. Tuberculosis series.

175.Institut Pasteur. Tuberculose – données générales et épidémiologiques.

176.Société Française de Dermatologie. Prise en charge des dermatoses infectieuses bactériennes superficielles.

177.World Health Organization (WHO). Impetigo fact sheet.

178.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Impetigo overview and treatment guidelines.

179.Clinical Practice Guidelines for the Diagnosis and Management of Skin and Soft Tissue Infections, Infectious Diseases Society of America.

180.Institut Pasteur. Impétigo – Fiche technique.

181.Ezzedine K, et al. Impétigo : actualités diagnostiques et thérapeutiques. Annales de Dermatologie.

182.American Academy of Ophthalmology. Bacterial Conjunctivitis Guidelines.

183.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Conjunctivitis Information.

184. Société Française d'Ophtalmologie. Recommandations sur la prise en charge des conjonctivites.

185. World Health Organization (WHO). Neonatal conjunctivitis: prevention and treatment.

186. Azari AA, Barney NP. Conjunctivitis: a systematic review of diagnosis and treatment. JAMA.

187. Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS) – Prise en charge des infections oculaires en première ligne.

188. Société de Pathologie Infectieuse de Langue Française (SPILF) – Recommandations pour la prise en charge des infections bactériennes de la peau.

189. Institut Pasteur. Streptococcus pyogenes : informations générales et pathologies associées.

190. Haute Autorité de Santé (HAS). Prise en charge de l'érysipèle en soins de ville.

191. Eron LJ, et al. Classification of skin and soft tissue infections. Clin Infect Dis.

192. Encyclopédie Médico-Chirurgicale. Infections bactériennes cutanées : érysipèle et cellulite.

193. Baddour LM. Erysipelas and cellulitis. UpToDate.

194.Société de Pathologie Infectieuse de Langue Française (SPILF) – Recommandations pour les infections urinaires de l'adulte.

195.Haute Autorité de Santé (HAS) – Prise en charge des pyélonéphrites aiguës.

196.Infectious Diseases Society of America (IDSA) – Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Acute Pyelonephritis.

197.Vidal – Monographies sur les antibiotiques utilisés dans les infections urinaires.

198.Hooton TM. Clinical practice. Uncomplicated urinary tract infection. N Engl J Med.

199.UpToDate – Acute pyelonephritis: clinical manifestations and diagnosis.

200.Dupouy-Camet J., et al. *Parasitoses intestinales*. Revue du Praticien, 2018.

201.Institut Pasteur. "Enterobius vermicularis : oxyurose." https://www.pasteur.fr

202.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). "Parasites – Enterobiasis (Pinworm infection)." https://www.cdc.gov

203.OMS. *Contrôle des maladies parasitaires – Guide pratique*. Organisation mondiale de la santé, 2020.

204.Garcia LS. *Diagnostic Medical Parasitology.* ASM Press, 2021.

205.Institut national de santé publique du Québec (INSPQ). “Oxyurose : prévention et traitement.” 2022.

206.Chabasse D., et al. *Parasitologie médicale*. Elsevier Masson, 2022.

207.OMS. *Giardiasis – Fact sheet*. Organisation mondiale de la santé, 2023.

208.CDC. “Giardiasis – DPDx Laboratory Identification.” https://www.cdc.gov

209.Garcia LS. *Diagnostic Medical Parasitology*. ASM Press, 2021.

210.Institut Pasteur. “Giardiase : informations parasitologiques.” https://www.pasteur.fr

211.Chabasse D., et al. *Parasitologie médicale*. Elsevier Masson, 2022.

212.Escobedo AA et al. *Update on the diagnosis and management of giardiasis*. Curr Infect Dis Rep. 2020.

213.INSPQ. “Prévention et traitement de la giardiase.” Institut national de santé publique du Québec, 2022.

214.Odds FC. *Candida and candidosis: a review and bibliography*. Baillière Tindall, 2022.

215. Institut Pasteur. “Candidose : symptômes et traitement.” https://www.pasteur.fr

216. CDC. “Candidiasis: Clinical Overview.” https://www.cdc.gov

217. Chabasse D., et al. *Mycologie médicale*. Elsevier Masson, 2022.

218. INSPQ. “Prévention et traitement des candidoses buccales et cutanées.” 2021.

219. Pappas PG, et al. *Clinical practice guidelines for the management of candidiasis.* Clin Infect Dis. 2021.

220. Sobel JD. *Candida infections: overview and treatment.* Med Mycol. 2020.

221. Chabasse D., et al. *Mycologie médicale*. Elsevier Masson, 2022.

222. Institut Pasteur. “Teignes – Dermatophytes.” https://www.pasteur.fr

223. Hay RJ, Ashbee HR. *Mycology in Clinical Practice*. CRC Press, 2021.

224. CDC. “Ringworm (Tinea) – Fungal Infections.” https://www.cdc.gov

225. INSPQ. “Dermatophyties – Prévention et contrôle en collectivité.” 2023.

226.Nenoff P. et al. *Dermatophytosis: Clinical features and treatment options.* J Dtsch Dermatol Ges. 2021.

227.WHO. “Guidelines on the diagnosis and management of superficial fungal infections.” Organisation mondiale de la santé, 2022.

228.Chosidow O. *Scabies and pediculosis*. Lancet, 2022.

229.Institut Pasteur. “Gale : symptômes et traitement.” https://www.pasteur.fr

230.WHO. “Management of scabies – Guidelines.” Organisation mondiale de la santé, 2021.

231.Drouot E., et al. *Parasitologie médicale*. Elsevier Masson, 2022.

232.Haute Autorité de Santé (HAS). “Conduite à tenir devant une gale en collectivité.” 2020.

233.Centers for Disease Control and Prevention (CDC). “Scabies – Treatment and Prevention.” https://www.cdc.gov

234.Dagneaux L., et al. *Scabies: clinical update and treatment options*. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2023.

235.Chosidow O. *Pediculosis capitis*. N Engl J Med. 2021.

236.Institut Pasteur. “Poux : informations générales.” https://www.pasteur.fr

237.Haute Autorité de Santé (HAS). “Conduite à tenir en cas de pédiculose du cuir chevelu.” 2022.

238.WHO. “Head lice infestation: epidemiology, diagnosis and management.” 2020.

239.Burgess IF. *Human lice and their control*. Annu Rev Entomol. 2023.

240.CDC. “Lice: head, body, and pubic.” https://www.cdc.gov/parasites/lice/

241.Société Française de Dermatologie. *Poux : recommandations de prise en charge.* 2022.

242.WHO. “Leishmaniasis – Fact sheets and global reports.” Organisation mondiale de la santé, 2024.

243.Desjeux P. *Leishmaniasis: current situation and new perspectives*. Clin Microbiol Rev.

244.Institut Pasteur. “Leishmaniose : généralités et prévention.” https://www.pasteur.fr

245.Alvar J., et al. *Leishmaniasis worldwide and global estimates of its incidence*. PLoS ONE.

246.Ministère de la Santé (France). “Leishmaniose : aspects cliniques et épidémiologiques.”

247.Sundar S., Rai M. *Recent advances in the treatment of leishmaniasis.* J Postgrad Med.

248.CDC. “Leishmaniasis – Diagnosis and Treatment.” https://www.cdc.gov

249.Ratjen, F., & Döring, G. (2003). Cystic fibrosis. The Lancet, 361(9358), 681–689.

250.O’Sullivan, B. P., & Freedman, S. D. (2009). Cystic fibrosis. The Lancet, 373(9678), 1891–1904.

251.Elborn, J. S. (2016). Cystic fibrosis. The Lancet, 388(10059), 2519–2531.

252.Bell, S. C., et al. (2020). The future of cystic fibrosis care: a global perspective. The Lancet Respiratory Medicine, 8(1), 65–124.

253.CFTR2 Database. Clinical and Functional Translation of CFTR (CFTR2). Johns Hopkins University.

254.Association Vaincre la Mucoviscidose. (2024). Informations générales sur la mucoviscidose.

255.Cystic Fibrosis Foundation. (2024). Clinical Care Guidelines and Research Updates.

256.Blau, N., van Spronsen, F. J., & Levy, H. L. (2010). Phenylketonuria. The Lancet, 376(9750), 1417–1427.

257.National Institutes of Health (NIH). (2000). Consensus Statement on Phenylketonuria: Screening and Management.

258.Association Française pour les Déficits en Enzymes (AFDE). (2024). Guide pratique sur la phénylcétonurie.

259.van Wegberg, A. M. J., et al. (2017). The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment. Orphanet Journal of Rare Diseases, 12(1), 162.

260.Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD), NIH. (2023). Phenylketonuria.

261.BioMarin Pharmaceutical Inc. (2024). Advances in PKU treatment research.

262.ESPKU (European Society for Phenylketonuria). (2023). Guidelines and patient resources.

263.Rees, D. C., Williams, T. N., & Gladwin, M. T. (2010). Sickle-cell disease. The Lancet, 376(9757), 2018–2031.

264.Serjeant, G. R. (2001). The emerging understanding of sickle cell disease. British Journal of Haematology, 112(1), 3–18.

265.Piel, F. B., et al. (2013). Global burden of sickle cell anaemia in children under five, 2010–2050. PLoS Medicine, 10(7), e1001484.

266.INSERM. (2023). La drépanocytose : état des lieux et perspectives de recherche.

267.OMS. (2021). Drépanocytose : questions et réponses.

268.Agence de la biomédecine. (2022). Greffe de moelle osseuse et drépanocytose.

269.European Medicines Agency (EMA). (2023). Voxelotor and crizanlizumab – treatment options in sickle cell disease.

270.Cappellini, M. D., Cohen, A., Porter, J., Taher, A., & Viprakasit, V. (2020). Guidelines for the management of transfusion-dependent thalassemia (TDT). Thalassaemia International Federation.

271.Taher, A. T., Weatherall, D. J., & Cappellini, M. D. (2018). Thalassaemia. The Lancet, 391(10116), 155–167.

272.Musallam, K. M., Rivella, S., Vichinsky, E., Rachmilewitz, E. A. (2012). Non-transfusion-dependent thalassaemia: a call to action. The Lancet, 381(9871), 673–683.

273.OMS. (2023). Thalassémie : rapport sur la prévention et la prise en charge dans les pays à faible revenu.

274.INSERM. (2022). La thalassémie : comprendre la maladie et ses traitements.

275.Locatelli, F., Thompson, A. A., & Walters, M. C. (2023). Gene therapy for beta-thalassemia and sickle cell disease. The New England Journal of Medicine, 384, 1479–1490.

276.TIF (Thalassaemia International Federation). (2023). Patient resources and educational materials.

277. Berry, G. T. (2012). Classic galactosemia and clinical variant galactosemia. In *GeneReviews*. University of Washington, Seattle.

278. Fridovich-Keil, J. L. et al. (2011). Galactosemia: the good, the bad, and the unknown. *Journal of Cellular Physiology*, 227(8), 2455–2458.

279. Bosch, A. M. (2006). Classical galactosaemia revisited. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 29(4), 516–525.

280. Waisbren, S. E., et al. (2012). The outcomes of adults with galactosemia: A follow-up study. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 35(2), 279–286.

281. GALT Deficiency Guidelines Group (2023). International clinical practice guidelines for galactosemia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*.

282. INSERM. (2022). Galactosémie : état des lieux, dépistage et prise en charge.

283. OMIM. (2024). Galactosemia (GALT, GALK, GALE). Online Mendelian Inheritance in Man Database.

284. Copp, A. J., Stanier, P., Greene, N. D. (2013). Neural tube defects: recent advances, unsolved questions, and controversies. *The Lancet Neurology*, 12(8), 799–810.

285.Adzick, N. S., et al. (2011). A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *New England Journal of Medicine*, 364(11), 993–1004.

286.Greene, N. D., Copp, A. J. (2014). Genetics and pathogenesis of neural tube defects. *Journal of Pathology*, 220(2), 217–230.

287.CDC (2023). Spina Bifida: Data and Statistics. Centers for Disease Control and Prevention.

288.EUROCAT. (2022). Surveillance of Congenital Anomalies in Europe. European Commission.

289.Société Française de Médecine Périnatale. (2021). Recommandations sur la chirurgie fœtale du spina bifida.

290.March of Dimes. (2024). Spina bifida and neural tube defects: prevention and care.

291.Roizen, N. J., Patterson, D. (2003). Down’s syndrome. *The Lancet*, 361(9365), 1281–1289.

292.Bull, M. J. (2020). Down Syndrome. *New England Journal of Medicine*, 382(24), 2344–2352.

293.Papavassiliou, P., Charalsawadi, C., Rafferty, K., O'Neill, K. (2015). Mosaicism for trisomy 21: a review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(1), 26–39.

294.CDC. (2023). Facts about Down Syndrome. Centers for Disease Control and Prevention.

295.Haute Autorité de Santé (HAS). (2021). Suivi médical des enfants, adolescents et adultes porteurs de trisomie 21.

296.INSERM. (2022). Trisomie 21 – Dossier santé.

297.de Graaf, G., Buckley, F., Skotko, B. G. (2021). Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. *Genetics in Medicine*, 23(5), 923–930.

298.Bondy, C. A. (2007). Turner Syndrome 2008. *Hormone Research in Paediatrics*, 68(Suppl. 5), 1–91.

299.Gravholt, C. H. et al. (2017). Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome. *European Journal of Endocrinology*, 177(3), G1–G70.

300.Sybert, V. P., McCauley, E. (2004). Turner's syndrome. *New England Journal of Medicine*, 351(12), 1227–1238.

301.Lyonnet, S., Munnich, A. (2021). *Génétique médicale*. Paris : Lavoisier Médecine.

302.Haute Autorité de Santé (HAS). (2022). Prise en charge des patientes atteintes de syndrome de Turner.

303.INSERM. (2021). Fiche maladie : syndrome de Turner.

304.Dietz, H. C. (2017). Marfan syndrome. *GeneReviews*, University of Washington.

305.Loeys, B. L., et al. (2010). The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 47(7), 476–485.

306.Lacro, R. V., et al. (2014). Atenolol versus losartan in children and young adults with Marfan's syndrome. *New England Journal of Medicine*, 371(22), 2061–2071.

307.Faivre, L., et al. (2007). Clinical and molecular study of 320 children with Marfan syndrome and related type I fibrillinopathies in a series of 1009 probands with pathogenic FBN1 mutations. *Pediatrics*, 119(6), e1230–e1239.

308.INSERM. (2021). Fiche maladie rare : syndrome de Marfan.

309.HAS. (2020). Recommandations pour le suivi des patients atteints du syndrome de Marfan et apparentés.

310.WHO Working Group. (2011). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *World Health Organization Guidelines*.

311.Cappellini, M. D., & Fiorelli, G. (2008). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *The Lancet*, 371(9606), 64–74.

312.Luzzatto, L., Nannelli, C., & Notaro, R. (2016). Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Hematology/Oncology Clinics*, 30(2), 373–393.

313.Beutler, E. (1994). G6PD deficiency. *Blood*, 84(11), 3613–3636.

314.INSERM. (2021). Fiche maladie rare : déficit en G6PD.

315.HAS. (2017). Médicaments contre-indiqués en cas de déficit en G6PD.

316.Mercuri, E., et al. (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1. *Neuromuscular Disorders*, 28(2), 103–115.

317.Prior, T. W. (2008). Spinal muscular atrophy diagnostics. *Journal of Child Neurology*, 23(9), 1158–1163.

318.Finkel, R. S., et al. (2017). Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1723–1732.

319.Mendell, J. R., et al. (2017). Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1713–1722.

320.Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM). (2023). *Fiche Orphanet : Atrophie musculaire spinale*.

321.Haute Autorité de Santé (HAS). (2022). Recommandations de prise en charge de l'atrophie musculaire spinale.

322.Horton, W. A., et al. (2007). Achondroplasia. *The Lancet*, 370(9582), 162-172.

323.Bellus, G. A., et al. (1995). FGFR3 mutations in achondroplasia and related disorders. *Nature Genetics*, 9(4), 321-328.

324.Savarirayan, R., et al. (2021). Vosoritide in children with achondroplasia. *New England Journal of Medicine*, 384(8), 733–742.

325.Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM). (2023). *Fiche Orphanet : Achondroplasie*.

326.Haute Autorité de Santé (HAS). (2022). *Recommandations de bonnes pratiques : Suivi médical des enfants atteints d'achondroplasie*.

327.Léger J. et al. Hypothyroïdie congénitale : recommandations de prise en charge. *Annales d'Endocrinologie*. 2015.

328. American Academy of Pediatrics. Update of newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism. *Pediatrics*. 2006.

329. Van Vliet G. Development of the thyroid gland: lessons from congenital hypothyroidism. *Endocrinol Metab Clin North Am*. 1999.

330. Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) – Orphanet. Fiche Hypothyroïdie congénitale.

331. Haute Autorité de Santé (HAS). Dépistage néonatal de l'hypothyroïdie congénitale. 2020.

332. American Diabetes Association. *Standards of Medical Care in Diabetes—2024*. Diabetes Care.

333. International Diabetes Federation. *IDF Diabetes Atlas, 10th edition*. 2021.

334. Pociot F, Lernmark Å. Genetic risk factors for type 1 diabetes. *Lancet*. 2016.

335. Atkinson MA, Eisenbarth GS, Michels AW. Type 1 diabetes. *Lancet*. 2014.

336. Haller MJ et al. Immunotherapy for type 1 diabetes: the search for a cure. *Nat Rev Drug Discov*. 2020.

337. Sherry N, Hagopian W, Ludvigsson J, et al. Teplizumab for treatment of type 1 diabetes. *N Engl J Med*. 2022.

338.Battelino T, Danne T, Bergenstal RM, et al. Clinical targets for continuous glucose monitoring data interpretation: recommendations from the international consensus. *Diabetes Care*. 2019.

339.Lebwohl B, Sanders DS, Green PHR. Coeliac disease. *Lancet*. 2018.

340.Husby S, Koletzko S, Korponay-Szabó IR, et al. ESPGHAN guidelines for diagnosing coeliac disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2012.

341.Fasano A, Catassi C. Celiac disease. *N Engl J Med*. 2012.

342.Lindfors K, Ciacci C, Kurppa K, et al. Coeliac disease. *Nat Rev Dis Primers*. 2019.

343.Rubio-Tapia A, Hill ID, Kelly CP, Calderwood AH, Murray JA. ACG Clinical Guidelines: Diagnosis and Management of Celiac Disease. *Am J Gastroenterol*. 2013.

344.Leonard MM, Sapone A, Catassi C, Fasano A. Celiac disease and nonceliac gluten sensitivity. *BMJ*. 2017.

345.Schuppan D, Junker Y, Barisani D. Celiac disease: from pathogenesis to novel therapies. *Gastroenterology*. 2009.

346.Petty RE, Southwood TR, Manners P, et al. International League of Associations for Rheumatology

classification of juvenile idiopathic arthritis. *J Rheumatol*. 2004.

347. Ravelli A, Martini A. Juvenile idiopathic arthritis. *Lancet*. 2007.

348. Ringold S, Weiss PF, Beukelman T, et al. 2019 ACR/ARP guidelines for the treatment of juvenile idiopathic arthritis. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2019.

349. Ombrello MJ, Remmers EF, Kastner DL. Genetics of systemic juvenile idiopathic arthritis: insights into autoinflammatory disease. *Nat Rev Rheumatol*. 2015.

350. De Benedetti F, Brunner HI, Ruperto N, et al. Tocilizumab in systemic juvenile idiopathic arthritis. *N Engl J Med*. 2012.

351. Nigrovic PA, O'Neil KM. The evolving landscape of juvenile idiopathic arthritis. *Curr Opin Rheumatol*. 2021.

352. Thierry S, Fautrel B, Lemelle I, Guillemin F. Prevalence and incidence of juvenile idiopathic arthritis: a systematic review. *Joint Bone Spine*. 2014.

353. Bader-Meunier B, Armengaud JB, Haddad E, et al. Lupus érythémateux disséminé de l'enfant. *Arch Pediatr*. 2012.

354. Kamphuis S, Silverman ED. Prevalence and burden of pediatric-onset systemic lupus erythematosus. *Nat Rev Rheumatol*. 2010.

355.Mina R, Brunner HI. Pediatric lupus — are there differences in presentation, genetics, response to therapy, damage accrual compared to adult lupus? *Rheum Dis Clin North Am*. 2010.

356.Touma Z, Gladman DD, Urowitz MB. Systemic lupus erythematosus disease activity index 2000. *J Rheumatol*. 2011.

357.Bertsias GK, Ioannidis JP, Boletis J, et al. EULAR recommendations for the management of systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis*. 2008.

358.Levy DM, Kamphuis S, Mok CC, et al. Systemic lupus erythematosus in children and adolescents. *Pediatr Clin North Am*. 2012.

359.Smith EMD, Lythgoe H, Midgley A, Beresford MW. Juvenile-onset systemic lupus erythematosus: update on pathogenesis and clinical management. *Curr Opin Rheumatol*. 2020.

360.Saulsbury FT. Henoch-Schönlein purpura. *Curr Opin Rheumatol*. 2010.

361.Davin JC, Weening JJ. Henoch-Schönlein purpura nephritis: an update. *Eur J Pediatr*. 2001.

362.Watts RA, Lane SE, Scott DG. Epidemiology of vasculitis in Europe. *Ann Rheum Dis*. 2001.

363.Ozen S, Pistorio A, Iusan SM, et al. EULAR/PRINTO/PRES criteria for Henoch-Schönlein purpura. *Ann Rheum Dis*. 2010.

364.Jennette JC, Falk RJ, Bacon PA, et al. 2012 revised International Chapel Hill Consensus Conference Nomenclature of Vasculitides. *Arthritis Rheum*. 2013.

365.Narchi H. Risk of long term renal impairment and duration of follow up recommended for Henoch-Schönlein purpura with normal or minimal urinary findings. *Arch Dis Child*. 2005.

366.Chartapisak W, Opastirakul S, Hodson EM, Willis NS, Craig JC. Interventions for preventing and treating kidney disease in Henoch-Schönlein purpura. *Cochrane Database Syst Rev*. 2009.

367.McCrindle BW, Rowley AH, Newburger JW, et al. Diagnosis, treatment, and long-term management of Kawasaki disease: AHA Scientific Statement. *Circulation*. 2017.

368.Burns JC, Glodé MP. Kawasaki syndrome. *Lancet*. 2004.

369.Nakamura Y, Yashiro M, Uehara R, et al. Epidemiologic features of Kawasaki disease in Japan: Results from the nationwide survey 2019–2020. *Pediatr Int*. 2022.

370. Newburger JW, Takahashi M, Gerber MA, et al. Diagnosis and treatment of Kawasaki disease. *Pediatrics*. 2004.

371. Verdoni L, Mazza A, Gervasoni A, et al. An outbreak of severe Kawasaki-like disease at the Italian epicentre of the SARS-CoV-2 epidemic. *Lancet*. 2020.

372. Eleftheriou D, Levin M, Shingadia D, et al. Management of Kawasaki disease. *Arch Dis Child*. 2014.

373. Kim GB. Reality of Kawasaki disease epidemiology. *Korean J Pediatr*. 2019.

374. Torres J, Mehandru S, Colombel JF, et al. Crohn's disease. *Lancet*. 2017.

375. Ruemmele FM, Veres G, Kolho KL, et al. Consensus guidelines of ECCO/ESPGHAN on the medical management of pediatric Crohn's disease. *J Crohns Colitis*. 2014.

376. Levine A, Koletzko S, Turner D, et al. ESPGHAN revised Porto criteria for the diagnosis of IBD in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2014.

377. Peyrin-Biroulet L, et al. Selecting therapeutic targets in IBD: STRIDE-II. *Gastroenterology*. 2021.

378. Goyal A, Chavannes M, Choi SC, et al. Microbiome changes in pediatric IBD. *Inflamm Bowel Dis*. 2022.

379. Vernier-Massouille G, Balde M, Salleron J, et al. Natural history of pediatric Crohn's disease. *Gastroenterology*. 2008.

380. Turner D, Ruemmele FM. Differences in the management of pediatric and adult onset IBD. *Best Pract Res Clin Gastroenterol*. 2018.

381. Turner D, Ruemmele FM, Orlanski-Meyer E, et al. Management of pediatric ulcerative colitis: Joint ECCO and ESPGHAN consensus. *J Crohns Colitis*. 2018.

382. Levine A, Koletzko S, Turner D, et al. ESPGHAN revised Porto criteria for the diagnosis of IBD in children. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2014.

383. Day AS, Ledder O, Leach ST, Lemberg DA. Crohn's disease and ulcerative colitis in children. *BMJ*. 2017.

384. Denson LA, Long MD, McGovern DP, et al. Challenges in IBD management in children. *Gastroenterology*. 2020.

385. Hyams JS, Ferry GD, Mandel FS, et al. Pediatric ulcerative colitis: Disease activity and outcomes. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2010.

386. Ruemmele FM, Veres G, Kolho KL, et al. Medical management of pediatric UC. *J Crohns Colitis*. 2014.

387. Léger J, Carel JC. Thyroid disorders in children and adolescents. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2008.

388.Wasniewska M, Corrias A, Aversa T, et al. Hashimoto’s thyroiditis in children: presentation modes and evolution over time. *Ital J Pediatr*. 2012.

389.De Luca F, Santucci S, Corica D, et al. Autoimmune thyroid diseases in childhood: epidemiology, pathogenesis, and clinical management. *Front Endocrinol*. 2022.

390.Radetti G, Maselli M, Buzi F, et al. The natural history of Hashimoto’s thyroiditis in children. *J Pediatr*. 2006.

391.Léger J, Kaguelidou F, Alberti C, et al. Diagnosis and management of thyroid disorders in children. *Lancet Diabetes Endocrinol*. 2014.

392.ESPE Clinical Practice Guidelines. Management of primary hypothyroidism in children. *Eur J Endocrinol*. 2021.

393.Seyhan M, Coskun BK, Saglam H, et al. Psoriasis in childhood and adolescence: evaluation of demographic and clinical features. *Pediatr Int*. 2006.

394.Bronckers IMGJ, Seyger MMB, et al. Psoriasis in children and adolescents: diagnosis, management and comorbidities. *Pediatr Drugs*. 2015.

395.National Psoriasis Foundation. Guidelines of care for the management of pediatric psoriasis. *J Am Acad Dermatol*. 2020.

396. Dogra S, Kaur I. Childhood psoriasis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2010.

397. Mahé E, Bodemer C. Psoriasis de l'enfant. *Ann Dermatol Venereol*. 2018.

398. Tollefson MM, Crowson CS, et al. Incidence of psoriasis in children: a population-based study. *J Am Acad Dermatol*. 2010.

399. World Health Organization. *Epilepsy*. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/epilepsy

400. Fisher, R. S. et al. (2017). *Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy*. Epilepsia, 58(4), 522–530.

401. French, J. A., & Brodie, M. J. (2006). *New antiepileptic drugs: neurotherapeutics*. Neurotherapeutics, 3(1), 62–71.

402. Tellez-Zenteno, J. F. et al. (2005). *Epilepsy prevalence in the general population*. Epilepsia, 46(10), 1620–1630.

403. Ngugi, A. K. et al. (2010). *Estimation of the burden of active and life-time epilepsy*. Epilepsia, 51(5), 883–890.

404. Kwan, P., & Brodie, M. J. (2000). *Early identification of refractory epilepsy*. New England Journal of Medicine, 342(5), 314–319.

405.Berg, A. T. et al. (2010). *Revised terminology and concepts for organization of seizures and epilepsies*. Epilepsia, 51(4), 676–685.

406.American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5)*. 5e édition. Washington DC, 2013.

407.World Health Organization. *Autism spectrum disorders*. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders

408.Lord, C. et al. (2018). *Autism spectrum disorder*. The Lancet, 392(10146), 508–520.

409.Zwaigenbaum, L. et al. (2015). *Early identification and interventions for autism spectrum disorder*. Pediatrics, 136(Supplement 1), S10–S40.

410.Baird, G. et al. (2006). *Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children*. The Lancet, 368(9531), 210–215.

411.Dawson, G. et al. (2010). *Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism*. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 49(11), 1150–1158.

412.Maenner, M. J. et al. (2020). *Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years*. MMWR Surveillance Summaries, 69(4), 1–12.

413.American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5)*. 5e édition. Washington DC, 2013.

414.Faraone, S. V. et al. (2015). *Attention-deficit/hyperactivity disorder*. Nature Reviews Disease Primers, 1, 15020.

415.Polanczyk, G. et al. (2007). *The worldwide prevalence of ADHD: a systematic review and metaregression analysis*. American Journal of Psychiatry, 164(6), 942–948.

416.Cortese, S. et al. (2018). *Comparative efficacy and tolerability of medications for attention-deficit hyperactivity disorder in children, adolescents, and adults*. The Lancet Psychiatry, 5(9), 727–738.

417.Barkley, R. A. (2014). *Attention-Deficit Hyperactivity Disorder: A Handbook for Diagnosis and Treatment*. 4th ed. Guilford Press.

418.Biederman, J. et al. (2006). *Functional impairments in adults with self-reports of diagnosed ADHD: A controlled study*. Journal of Clinical Psychiatry, 67(4), 524–540.

419.Thomas, R. et al. (2015). *Prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis*. Pediatrics, 135(4), e994–e1001.

420.Tenembaum, S. et al. (2007). *Acute disseminated encephalomyelitis*. Neurology, 68(16 Suppl 2), S23–S36.

421.Menge, T. et al. (2005). *Acute disseminated encephalomyelitis: an update*. Archives of Neurology, 62(11), 1673–1680.

422.Pohl, D. et al. (2016). *Autoimmune encephalitis and related disorders*. Current Opinion in Neurology, 29(3), 362–368.

423.Krupp, L. B. et al. (2007). *Pediatric multiple sclerosis and related disorders of the central nervous system*. Neurologic Clinics, 25(3), 653–679.

424.Marchioni, E. et al. (2012). *Post-infectious inflammatory disorders: Subacute and chronic autoimmune encephalitis*. Neurological Sciences, 33(6), 151–154.

425.World Health Organization. *Vaccines and immunization safety*. https://www.who.int

426.Dale, R. C. et al. (2003). *Encephalitis lethargica syndrome: 20 new cases and evidence of basal ganglia autoimmunity*. Brain, 126(3), 703–716.

427.Rosenbaum, P. et al. (2007). *A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006*. Developmental Medicine & Child Neurology, 49(s109), 8–14.

428.Novak, I. et al. (2017). *Early, accurate diagnosis and early intervention in cerebral palsy: advances in diagnosis and treatment*. JAMA Pediatrics, 171(9), 897–907.

429.Oskoui, M. et al. (2013). *An update on the prevalence of cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis*. Developmental Medicine & Child Neurology, 55(6), 509–519.

430.Bax, M. et al. (2005). *Proposed definition and classification of cerebral palsy*. Developmental Medicine & Child Neurology, 47(8), 571–576.

431.McIntyre, S. et al. (2011). *Cerebral palsy—don't delay*. Developmental Medicine & Child Neurology, 53(1), 8–9.

432.Himmelmann, K. et al. (2010). *Epidemiology of cerebral palsy in Europe*. Developmental Medicine & Child Neurology, 52(10), 905–912.

433.Palisano, R. et al. (1997). *Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy*. Developmental Medicine & Child Neurology, 39(4), 214–223.

434.American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (5th ed.)* (DSM-5).

435.Cavanna, A. E., & Seri, S. (2013). *Tourette's syndrome*. BMJ, 347, f4964.

436.Robertson, M. M. (2000). *Tourette syndrome, associated conditions and the complexities of treatment*. Brain, 123(3), 425–462.

437.Bloch, M. H. et al. (2006). *Meta-analysis: treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in children with comorbid tic disorders*. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 45(6), 719–729.

438.Leckman, J. F. et al. (2006). *Tourette syndrome: a consensus by the Tourette Syndrome Association Medical Advisory Board*. Pediatrics, 118(5), 1230–1238.

439.Verdellen, C. et al. (2011). *Behavioral treatment of tics: habit reversal and exposure with response prevention*. In: *Behavioral Neurology of Movement Disorders*. Cambridge University Press.

440.Ganos, C. et al. (2015). *Neuroimaging and neuromodulation in Tourette syndrome*. Current Opinion in Neurology, 28(6), 571–578.

441.Shevell, M. I., et al. (2003). *Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay*. Neurology, 60(3), 367–380.

442.Moeschler, J. B., & Shevell, M. (2014). *Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays*. Pediatrics, 134(3), e903–e918.

443.Hadders-Algra, M. (2004). *General movements: A window for early identification of children at high risk for developmental disorders*. Journal of Pediatrics, 145(2), S12–S18.

444.American Academy of Pediatrics. (2006). *Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: An algorithm for developmental surveillance and screening*. Pediatrics, 118(1), 405–420.

445.Fluss, J., & Mercier, C. (2015). *Le retard global de développement chez l'enfant : évaluation et prise en charge*. Archives de Pédiatrie, 22(7), 741–747.

446.Lye, S. J., & Haggerty, J. (2001). *Early childhood development: A powerful equalizer*. WHO Commission on Social Determinants of Health.

447.Rekate, H. L. (2008). *A contemporary definition and classification of hydrocephalus*. Seminars in Pediatric Neurology, 15(1), 9–15.

448. Tully, H. M., & Dobyns, W. B. (2014). *Infantile hydrocephalus: A review of epidemiology, classification and causes*. European Journal of Medical Genetics, 57(8), 359–368.

449. Sainte-Rose, C., et al. (2001). *Shunt complications in children: Review and prevention*. Pediatric Neurosurgery, 35(2), 107–117.

450. Kulkarni, A. V., et al. (2016). *Endoscopic third ventriculostomy vs. ventriculoperitoneal shunt for hydrocephalus in children: A systematic review and meta-analysis*. Journal of Neurosurgery: Pediatrics, 17(4), 382–395.

451. Kandasamy, J., et al. (2011). *The role of neuroimaging in the management of hydrocephalus*. Archives of Disease in Childhood, 96(12), 1097–1101.

452. Association française de neurochirurgie pédiatrique. (2021). *Recommandations sur la prise en charge de l'hydrocéphalie chez l'enfant*.

453. Venkatesan, A., & Tunkel, A. R. (2013). *Management of acute encephalitis*. Clinical Infectious Diseases, 57(8), 1140–1148.

454. Granerod, J., et al. (2010). *Causes of encephalitis and differences in their clinical presentations in England: A multicentre, population-based prospective study*. The Lancet Infectious Diseases, 10(12), 835–844.

455.Steiner, I., et al. (2012). *Viral encephalitis: A review of diagnostic methods and guidelines for management*. European Journal of Neurology, 19(10), 1231–1243.

456.Armangue, T., et al. (2013). *Autoimmune encephalitis in children*. Journal of Child Neurology, 28(5), 704–713.

457.Institut national de santé publique du Québec (INSPQ). (2021). *Méningo-encéphalite chez l’enfant : recommandations diagnostiques et thérapeutiques*.

458.Société française de pédiatrie. (2020). *Protocole national de diagnostic et de soins - Méningo-encéphalites de l’enfant*.

459.Neul, J. L., et al. (2010). *Rett syndrome: Revised diagnostic criteria and nomenclature*. Annals of Neurology, 68(6), 944–950.

460.Amir, R. E., et al. (1999). *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*. Nature Genetics, 23(2), 185–188.

461.Percy, A. K. (2016). *Rett syndrome: Exploring the autism link*. Archives of Neurology, 68(8), 982–985.

462.Hagberg, B., et al. (2002). *Clinical manifestations and stages of Rett syndrome*. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 8(2), 61–65.

463.NINDS. (2023). *Rett Syndrome Fact Sheet*. National Institute of Neurological Disorders and Stroke.

464.Association Française du Syndrome de Rett. (2024). *Guide pratique à l'usage des familles et professionnels*.

465.World Health Organization. *Obesity and overweight*. Fact sheet. 2021.

466.Lobstein T, Jackson-Leach R. *Planning for the worst: estimates of obesity and comorbidities in school-age children in 2025*. Pediatric Obesity. 2016.

467.Bleich SN, Vercammen KA. *The negative impact of sugar-sweetened beverages on children's health: An update of the literature*. BMC Obesity. 2018.

468.Sahoo K, Sahoo B, Choudhury AK, et al. *Childhood obesity: causes and consequences*. Journal of Family Medicine and Primary Care. 2015.

469.Styne DM, Arslanian SA, Connor EL, et al. *Pediatric Obesity—Assessment, Treatment, and Prevention: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline*. J Clin Endocrinol Metab. 2017.

470.Gurnani M, Birken C, Hamilton J. *Childhood obesity: causes, consequences, and management*. Pediatric Clinics of North America. 2015.

471.Santé publique France. *Surpoids et obésité de l'enfant et de l'adolescent : données épidémiologiques*. 2020.

472. Freedman DS, Mei Z, Srinivasan SR, et al. *Cardiovascular risk factors and excess adiposity among overweight children and adolescents: the Bogalusa Heart Study*. J Pediatr. 2007.

473. Institut national de santé publique du Québec (INSPQ). *Prévention de l'obésité chez les jeunes : Interventions efficaces et prometteuses*. 2019.

474. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). *Obesity in children and young people: prevention and lifestyle weight management programmes*. 2021.

475. Cornblath M, Hawdon JM, Williams AF, et al. *Controversies regarding definition of neonatal hypoglycemia: suggested operational thresholds*. Pediatrics. 2000.

476. Rozance PJ, Hay WW. *Hypoglycemia in newborn infants: Features associated with adverse outcomes*. Biol Neonate. 2006.

477. Thornton PS, Stanley CA, De Leon DD, et al. *Recommendations from the Pediatric Endocrine Society for evaluation and management of persistent hypoglycemia in neonates, infants, and children*. J Pediatr. 2015.

478. World Health Organization. *Hypoglycaemia in the newborn: Review of the evidence*. 2013.

479.Adamkin DH. *Postnatal glucose homeostasis in late-preterm and term infants*. Pediatrics. 2011.

480.Hay WW. *Management of transient neonatal hypoglycemia*. NeoReviews. 2020.

481.Kalhan SC, Parimi PS. *Metabolic and endocrine disorders in the newborn*. Clin Perinatol. 2018.

482.Harris DL, Weston PJ, Harding JE. *Incidence of neonatal hypoglycemia in babies identified as at risk*. J Pediatr. 2012.

483.INSPQ. *Hypoglycémie néonatale : synthèse des connaissances et recommandations cliniques*. 2019.

484.Canadian Paediatric Society. *Screening guidelines for newborns at risk of neonatal hypoglycemia*. 2020.

485.Holick MF. *Vitamin D deficiency*. N Engl J Med. 2007.

486.Thacher TD, Fischer PR, Pettifor JM. *Rickets: still a global problem*. Indian J Med Res. 2011.

487.Braegger C, Campoy C, Colomb V, et al. *Vitamin D in the healthy European paediatric population*. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2013.

488.Misra M, Pacaud D, Petryk A, et al. *Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations*. Pediatrics. 2008.

489.Munns CF, Shaw N, Kiely M, et al. *Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets*. Horm Res Paediatr. 2016.

490.Glorieux FH. *Hypophosphatemic rickets*. Pediatr Clin North Am. 1997.

491.Wacker M, Holick MF. *Sunlight and Vitamin D: A global perspective for health*. Dermatoendocrinol. 2013.

492.Pettifor JM. *Nutritional rickets: deficiency of vitamin D, calcium, or both?* Am J Clin Nutr. 2004.

493.Société française de pédiatrie. *Recommandations pour la supplémentation en vitamine D chez l'enfant*. 2022.

494.Zivi E, Plotkin H. *Rickets and osteomalacia*. Med Clin North Am. 2021.

495.Mannstadt M, et al. *Hypocalcemia: Mechanisms and Management*. N Engl J Med. 2017.

496.Thrasher AJ, et al. *Pediatric Hypocalcemia*. Pediatr Rev. 2014.

497.Cooper MS, Gittoes NJ. *Diagnosis and management of hypocalcaemia*. BMJ. 2008.

498.Marx SJ. *Hyperparathyroid and hypoparathyroid disorders*. N Engl J Med. 2000.

499.Gensure RC, et al. *Genetic disorders of calcium sensing and signaling*. Nephrol Dial Transplant. 2006.

500.Khan AA, et al. *Canadian guidelines for the diagnosis and management of hypoparathyroidism*. Clin Invest Med. 2010.

501.Pettifor JM. *Hypocalcemia in infants and children*. Curr Opin Pediatr. 2015.

502.Winer KK, et al. *Long-term treatment of hypoparathyroidism in children and adolescents with recombinant human parathyroid hormone*. J Pediatr. 2010.

503.Thomas TC, et al. *Neonatal hypocalcemia: pathophysiology and management*. J Matern Fetal Neonatal Med. 2012.

504.Misra M, et al. *Vitamin D deficiency and hypocalcemia in children*. Endocrinol Metab Clin North Am. 2010.

505.Charmandari E, Nicolaides NC, Chrousos GP. *Adrenal insufficiency*. Lancet. 2014.

506.Michels AW, et al. *Autoimmune Addison's disease in children and adolescents*. J Clin Endocrinol Metab. 2017.

507.Betterle C, et al. *Autoimmune adrenal insufficiency and APS-1 in children*. Horm Res Paediatr. 2009.

508.Ten S, New M, Maclaren N. *Addison’s disease 2001*. J Clin Endocrinol Metab. 2001.

509.Mallappa A, et al. *Adrenal crises in children: challenges and solutions*. Ther Clin Risk Manag. 2018.

510.Perry R, et al. *Management of primary adrenal insufficiency in childhood*. Arch Dis Child. 2005.

511.White PC, Speiser PW. *Congenital adrenal hyperplasia and related disorders*. N Engl J Med. 2000.

512.Clarke BL, et al. *Diagnosis and treatment of primary adrenal insufficiency in children*. Pediatr Rev. 2012.

513.Ross RJ, et al. *Adrenal insufficiency: Investigations, management and monitoring*. Ann Endocrinol (Paris). 2021.

514.Allolio B. *Extensive review on adrenal crisis*. N Engl J Med. 2015.

515.Lodish MB, Stratakis CA. *Endocrine manifestations of Cushing syndrome in children*. Endocrinol Metab Clin North Am. 2012.

516.Batista DL, et al. *Cushing's syndrome in childhood*. Endocrinol Metab Clin North Am. 2005.

517.Magiakou MA, et al. *Cushing's syndrome in children and adolescents*. N Engl J Med. 1994.

518.Stratakis CA. *Cushing syndrome in pediatrics: causes, diagnosis and management*. Horm Res Paediatr. 2015.

519. Nieman LK, et al. *The diagnosis of Cushing's syndrome: an Endocrine Society Clinical Practice Guideline*. J Clin Endocrinol Metab. 2008.

520. Vaidya B, et al. *Management of adrenal tumors in children*. Arch Dis Child. 2014.

521. Pivonello R, et al. *Medical therapy of Cushing's disease: effectiveness and tolerability*. Front Endocrinol. 2018.

522. Leka-Emiri S, et al. *Pediatric Cushing syndrome: modern diagnostic approach and therapeutic strategies*. J Pediatr Endocrinol Metab. 2020.

523. Gkourogianni A, et al. *Quality of life and cognitive function in children with Cushing syndrome*. J Clin Endocrinol Metab. 2014.

524. Newell-Price J, et al. *Cushing's syndrome*. Lancet. 2006.

525. White PC, Speiser PW. *Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency*. Endocr Rev. 2000.

526. New MI. *Comprehensive care of the child with congenital adrenal hyperplasia*. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes. 2012.

527. Speiser PW, et al. *Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine*

Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab. 2018.

528. Witchel SF. *Congenital adrenal hyperplasia*. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2017.

529. Merke DP, Bornstein SR. *Congenital adrenal hyperplasia*. Lancet. 2005.

530. Nordenström A, et al. *Guidelines for diagnosis and treatment of congenital adrenal hyperplasia*. Acta Paediatr. 2010.

531. Claahsen-van der Grinten HL, et al. *Management of congenital adrenal hyperplasia in childhood: consensus statement of the European Society for Paediatric Endocrinology*. Horm Res Paediatr. 2014.

532. Daae E, et al. *Quality of life in adults with congenital adrenal hyperplasia*. Clin Endocrinol. 2018.

533. Finkielstain GP, et al. *Clinical characteristics of a cohort of 244 patients with congenital adrenal hyperplasia*. J Clin Endocrinol Metab. 2012.

534. Eugster EA. *Pediatric endocrinology guidelines for CAH*. Pediatrics. 2010.

535. Robertson GL. *Diabetes insipidus*. Endocrinol Metab Clin North Am. 1995.

536. Arima H, Oiso Y. *Mechanisms underlying progressive neuronal degeneration in familial neurohypophyseal diabetes insipidus*. J Neuroendocrinol. 2010.

537. Maghnie M, et al. *Central diabetes insipidus in children and young adults*. N Engl J Med. 2000.

538. Bockenhauer D, Bichet DG. *Nephrogenic diabetes insipidus*. Curr Opin Pediatr. 2017.

539. Verbalis JG. *Disorders of water balance*. In: Kronenberg HM, et al., eds. Williams Textbook of Endocrinology. 14th ed.

540. Fujiwara TM, Bichet DG. *Molecular biology of hereditary diabetes insipidus*. J Am Soc Nephrol. 2005.

541. Vanderschueren-Lodeweyckx M. *Desmopressin in the treatment of central diabetes insipidus in children*. Eur J Pediatr. 1991.

542. Bockenhauer D, et al. *Long-term management of patients with nephrogenic diabetes insipidus*. Clin J Am Soc Nephrol. 2015.

543. Garofeanu C, et al. *Vasopressin and its analogs: pharmacology and clinical use in diabetes insipidus and beyond*. Can J Kidney Health Dis. 2019.

544. Zelikovic I, et al. *Diabetes insipidus in children: diagnostic challenges and therapeutic strategies*. Pediatr Nephrol. 2012.

545.Eddy AA, Symons JM. Nephrotic syndrome in childhood. *Lancet*. 2003;362(9384):629–639.

546.Niaudet P. Idiopathic nephrotic syndrome in children: Clinical aspects and management. *Pediatr Nephrol*. 2004;19(8):753–759.

547.Gipson DS et al. Childhood nephrotic syndrome: diagnosis and therapy. *Pediatr Nephrol*. 2009;24(4):725–732.

548.Sinha A, Bagga A. Nephrotic syndrome. *Indian J Pediatr*. 2012;79(8):1045–1055.

549.Trautmann A et al. IPNA clinical practice recommendations for the diagnosis and management of children with steroid-resistant nephrotic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2020;35(8):1529–1561.

550.Haffner D, Schaefer F. Current and future strategies in the treatment of idiopathic nephrotic syndrome. *Curr Opin Pediatr*. 2020;32(2):251–258.

551.Marguet C et al. Episodes de sifflements chez le nourrisson : bronchiolite, bronchite asthmatiforme ou asthme ? *Arch Pediatr*. 2009;16(1):1–8.

552.Taussig LM et al. Association between respiratory syncytial virus bronchiolitis and reactive airway disease in childhood: a prospective study. *Pediatrics*. 2003;102(3):e35.

553.Martinez FD et al. Asthma and wheezing in the first six years of life. *N Engl J Med*. 1995;332(3):133–138.

554.de Benedictis FM, Bush A. Respiratory infections in children with recurrent wheeze. *Lancet Respir Med*. 2017;5(10):728–738.

555.GINA Guidelines (Global Initiative for Asthma). 2024 update. https://ginasthma.org

556.Global Initiative for Asthma (GINA). Global Strategy for Asthma Management and Prevention. 2024 Update.

557.Guilbert TW, Bacharier LB, Fitzpatrick AM. Severe asthma in children. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2014;2(5):489–500.

558.Delacourt C, Marguet C, et al. Recommandations pour la prise en charge de l’asthme de l’enfant. *Revue française d’allergologie*. 2016;56:234–248.

559.Martinez FD, Vercelli D. Asthma. *Lancet*. 2013;382(9901):1360–1372.

560.Saglani S, Fleming L. Asthma in children: diagnosis and treatment. *Clin Med (Lond)*. 2017;17(1):42–47.

561.Vincent C, Sperling NM. Otospongiosis in children: audiologic and surgical outcomes. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010;74(3):238–242.

562.Declau F et al. Diagnosis and management of otosclerosis in children. *Otol Neurotol*. 2008;29(3):362–369.

563.Marx M, Lemaitre A, Gerard JM. Otospongiose de l’enfant : aspects cliniques et radiologiques. *Annales françaises d’oto-rhino-laryngologie*. 2014;131(6):346–351.

564.Häusler R, Kompis M. Otosclerosis: current diagnostic and therapeutic options. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2022;279(4):1551–1561.

565.Tóth M et al. Otospongiosis in childhood: clinical experience and genetic aspects. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2021;140:110455.

566.Vandenplas Y, Rudolph CD, et al. Pediatric Gastroesophageal Reflux Clinical Practice Guidelines. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2009;49(4):498–547.

567.Mousa H, Krishnan U, et al. Evaluation and Management of Pediatric GERD. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2017;64(6):903–917.

568.Blondeau K, Tack J. Gastroesophageal reflux in children: pathophysiology and diagnosis. *Best Pract Res Clin Gastroenterol*. 2018;36–37:67–76.

569.Hassall E. Outcomes of fundoplication for gastroesophageal reflux disease in children. *Pediatrics*. 2012;129(5):e1281–e1289.

570.Hébuterne X, et al. RGO chez l’enfant : approches diagnostiques et thérapeutiques. *Archives de Pédiatrie*. 2021;28(1):58–65.

571.Navarro O, Daneman A. Intussusception part 1: a review of diagnostic approaches. *Pediatr Radiol*. 2004;34(2):95–108.

572.Buettcher M et al. Intussusception in children: impact of ultrasound. *Pediatrics*. 2007;120(6):e1279–e1285.

573.Tareen F et al. Management of intussusception in children: a comprehensive review. *BMJ Paediatrics Open*. 2018;2(1):e000200.

574.Guérin F, Guérin S. Invagination intestinale aiguë : prise en charge en urgence. *EMC - Pédiatrie*. 2016;11(4):1–12.

575.European Society of Paediatric Radiology. ESPR guidelines for the diagnosis and treatment of paediatric intussusception. *Pediatr Radiol*. 2020;50(1):28–37.

576.Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *J Med Genet*. 2001;38(11):729–739.

577.Friedmacher F, Puri P. Classification and management of Hirschsprung’s disease: an update. *World J Gastroenterol*. 2014;20(32):13500–13507.

578. de Lorijn F, et al. Diagnostic tests in Hirschsprung disease: a systematic review. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2005;40(5):497–505.

579. Gunadi et al. Hirschsprung disease: clinical and molecular aspects. *Front Pediatr*. 2021;9:593907.

580. European Reference Network for Rare Digestive Diseases (ERN ERNICA). Guidelines for the diagnosis and management of Hirschsprung disease. 2022.

581. Zeevenhooven J, Browne PD, Liem O. Infant colic: mechanisms and management. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol*. 2018;15(8):479–496.

582. Savino F, Tarasco V. New treatments for infant colic. *Curr Opin Pediatr*. 2010;22(6):791–797.

583. Vandenplas Y et al. Practical algorithms for managing common gastrointestinal symptoms in infants. *Nutrients*. 2021;13(6):2054.

584. Benninga MA et al. Childhood functional gastrointestinal disorders: neonate/toddler. *Gastroenterology*. 2016;150(6):1443–1455.

585. Lucassen PL et al. Systematic review of the occurrence of infantile colic in the community. *Arch Dis Child*. 2001;84(5):398–403.

586. Grosfeld JL, et al. Inguinal hernia in children: factors affecting recurrence in 62 cases. *J Pediatr Surg*. 1991;26(2):275–278.

587.Zendejas B, et al. Umbilical hernia repair in children: systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg*. 2011;46(10):1986–1994.

588.Grosfeld JL. Current concepts in inguinal hernia in infants and children. *World J Surg*. 1989;13(5):506–515.

589.Rattan KN, et al. Management of umbilical hernia in infants and children. *Int Surg J*. 2017;4(8):2690–2693.

590.Wilkins S, et al. Evidence-based management of pediatric inguinal hernias. *Clin Pediatr*. 2016;55(12):1081–1087.

591.Bjornson CL, Johnson DW. Croup in children. *CMAJ*. 2013;185(15):1317–1323.

592.Cherry JD. Clinical practice. Croup. *N Engl J Med*. 2008;358(4):384–391.

593.Geelhoed GC. Croup: an update. *Aust Fam Physician*. 2008;37(8):608–610.

594.Russell KF, et al. Glucocorticoids for croup. *Cochrane Database Syst Rev*. 2011;2011(1):CD001955.

595.Waisman Y, et al. Prospective randomized trial comparing L-epinephrine and racemic epinephrine in the treatment of croup. *Pediatrics*. 1992;89(2):302–306.

596.Léauté-Labrèze C, Harper JI, Hoeger P. Infantile haemangioma. Lancet Dermatol. 2017; 17(12): 1345-1356.

597.Drolet BA, Esterly NB, Frieden IJ. Hemangiomas in children. N Engl J Med. 1999; 341(3):173-81.

598.Léauté-Labrèze C, et al. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. N Engl J Med. 2008;358(24):2649-51.

599.Darrow DH, Greene AK, Mancini AJ, Nopper AJ. Diagnosis and management of infantile hemangioma. Pediatrics. 2015;136(4):e1060-e1104.

600.Haggstrom AN, et al. Prospective study of infantile hemangiomas: clinical characteristics predicting complications and treatment. Pediatrics. 2006;118(3):882-7.

601.Léauté-Labrèze C, et al. Hemangiomas and vascular malformations: from diagnosis to treatment. J Am Acad Dermatol. 2017;76(1):1-16.

602.Dezateux C, Rosendahl K. Developmental dysplasia of the hip. Lancet. 2007;369(9572):1541-1552.

603.Shipman SA, Helfand M, Moyer VA, Yawn BP. Screening for developmental dysplasia of the hip: a systematic literature review for the US Preventive Services Task Force. Pediatrics. 2006;117(3):e557-e576.

604. Grill F, Bensahel H, Canadell J, Dungl P, Matasovic T, Wilkins K. The Pavlik harness: results and conclusions of a multicenter study of the European Paediatric Orthopaedic Society. J Pediatr Orthop. 1988;8(1):1-8.

605. Novais EN, Hill MK, Carry PM, Heare TC, Jo CH. Is there a difference in outcome of open reduction for developmental dysplasia of the hip after failed Pavlik harness treatment versus initial open reduction? Clin Orthop Relat Res. 2016;474(5):1166-1175.

606. Clarke NM. Diagnosis and management of developmental dysplasia of the hip and hip dislocation. Curr Orthop. 2005;19(3):223-230.

607. Sankar WN, Weiss J, Skaggs DL. Orthopaedic conditions in the newborn. Pediatr Clin North Am. 2004;51(4):859-881.

608. Mizuta T, Benson WM, Foster BK, Paterson DC, Morris LL. Statistical analysis of the incidence of physeal injuries. J Pediatr Orthop. 1987;7(5):518-523.

609. Salter RB, Harris WR. Injuries involving the epiphyseal plate. J Bone Joint Surg Am. 1963;45(3):587-622.

610. Micheli LJ, Fehlandt AF. Overuse injuries to the physis in children. Clin Sports Med. 1995;14(3):591-610.

611.Baxter-Jones AD, Helms P, Maffulli N, Baines-Preece J, Preece M. Growth and development of male gymnasts, swimmers, soccer and tennis players: a longitudinal study. Ann Hum Biol. 1995;22(5):381-394.

612.Ogden JA. Skeletal Injury in the Child. Springer; 2000.

613.Launay F. Fractures de croissance : diagnostic et traitement. Rev Chir Orthop Traumatol. 2011;97(2):117-131.

Biographie de l’auteur – Michaël Bégin



Michaël Bégin est un auteur créatif, passionné de science, de médecine et de nature, dont le parcours singulier combine la rigueur du développement technologique, la créativité artistique et un profond engagement social. Ancien

développeur et réalisateur d'une **encyclopédie médicale** numérique, il s’est distingué par sa capacité à vulgariser des savoirs complexes et à rendre la connaissance accessible au plus grand nombre.

Au fil des années, Michaël Bégin a publié **34 livres**, explorant des thématiques variées allant de la santé à la réflexion philosophique, en passant par l’observation de la condition humaine et l'éveil à la nature. Son œuvre, dense et généreuse, est guidée par un **profond désir d’aider**, d’éduquer, de sensibiliser — toujours dans une optique de bienveillance et de contribution positive au monde.

Un parcours tourné vers la connaissance et l'action

Formé au développement technologique, Michaël Bégin a su conjuguer son intérêt pour la **programmation**, l’**édition numérique** et les **sciences médicales** pour concevoir des outils éducatifs novateurs. Son encyclopédie médicale interactive, fruit de plusieurs années de travail, a été saluée pour son accessibilité et son utilité dans les milieux professionnels et éducatifs.

Mais sa curiosité ne s’est jamais limitée à l’écran. Michaël a toujours entretenu un lien fort avec le monde vivant. **La nature**, dans toute sa beauté et sa fragilité, l’inspire et le ressource. Il pratique avec enthousiasme le **vélo**, la **marche en montagne**, le **soccer**, le **patin** et même la **trottinette**,

électrique ou non — des activités qui reflètent son goût pour la liberté, le mouvement et l’exploration.

Un engagement au service des autres

Au-delà de ses publications et de ses passions, Michaël Bégin se distingue par son **altruisme profond**. Il consacre une partie importante de son temps à aider les plus vulnérables, que ce soit par des actions humanitaires discrètes, un accompagnement bienveillant, ou des gestes concrets au quotidien. Il participe notamment, de son propre chef, au **nettoyage de sa ville**, animée par une conviction simple : chaque petit geste compte. Il croit à la responsabilité individuelle au service du bien commun, et l’incarne au quotidien.

Son engagement pour la santé ne s’arrête pas à la théorie. Convaincu que la **prévention** et la **connaissance** sont des piliers essentiels de la médecine moderne, il milite pour une **éducation sanitaire** plus accessible et une sensibilisation accrue aux enjeux de santé publique.

Un esprit multidisciplinaire et artistique

L’univers de Michaël Bégin est également nourri par une sensibilité artistique marquée. Amoureux de **musique**, de **littérature** et **des arts**, il considère que la culture est un moteur puissant d'épanouissement personnel et de transformation collective. Ses écrits, souvent empreints de poésie et de lucidité, témoignent d’un regard à la fois lucide, critique et profondément humain sur le monde.

Un héritage en construction

Aujourd’hui, Michaël Bégin continue de **travailler, écrire, partager**, fidèle à ses valeurs de **rigueur intellectuelle**, de **compassion** et de **créativité**. Son parcours singulier, tissé d’expériences multiples, fait de lui un **passeur de savoirs**, mais aussi un **passeur d’humanité**. Il appartient à cette génération de penseurs et d’acteurs qui refusent la spécialisation étroite, au profit d’un engagement global : corps, cœur et esprit réunis.

LES MALADIES INFANTILES

Symptômes, traitements et prévention des maladies de l'enfance

Fièvre inexpliquée, toux persistante, éruptions cutanées… L'enfance est jalonnée de petits maux qui peuvent rapidement inquiéter parents et éducateurs.

Ce livre est un guide clair, complet et accessible pour mieux comprendre les principales maladies qui touchent les enfants, de la naissance à l'adolescence.
Dans cet ouvrage, vous trouverez :

- Une description détaillée des maladies infantiles les plus fréquentes : rougeole, varicelle, scarlatine, bronchiolite, otite, gastro-entérite, etc.
- Les signes à surveiller, les causes possibles, les modes de transmission et les traitements recommandés.
- Des conseils pratiques pour prévenir les infections, apaiser les symptômes et savoir quand consulter.



Rédigé dans un langage simple et précis, Les Maladies Infantiles s'adresse aussi bien aux parents soucieux de la santé de leurs enfants qu'aux professionnels de l'enfance. Un ouvrage de référence pour mieux accompagner les petits dans les étapes parfois délicates de leur développement.

Michaël Bégin